

## Condrodisplasia punctata

**Nazareth Romero Ruiz**

[flor\\_de\\_loto\\_3@hotmail.com](mailto:flor_de_loto_3@hotmail.com)

### Coautores

**Jessica Saavedra Perales. Álvaro Ruiz Granados.**

**María José Romero Blanco**

### Tutor

**Natalia García Gómez**

**Resumen:** El síndrome de Conradi Hunermann (o Condrodisplasia Punctata) es una enfermedad congénita (que está presente desde el nacimiento) extremadamente rara del desarrollo. Fue descrita por primera vez en 1914.

**Rasgos:** Se trata de una variedad de condrodisplasia punteada, caracterizadas por la aparición, desde el momento del nacimiento de calcificaciones puntiformes en las epífisis de los huesos, que afectan el crecimiento de los mismos, asociada a rasgos faciales inusuales, alteraciones oculares y trastornos hiperqueratósicos de la piel.

La piel es seca y descamativa desde el nacimiento. Se afecta en cualquiera de las formas clínicas en el 28% de los casos, pueden presentar lesiones de tipo ictiósico con eritrodermia y lesiones eritemato descamativas, que se extienden en forma centrífuga, de distribución lineal o circular y de cualquier localización: área del pañal, cuello y regiones perioral y periauricular, menos frecuentemente en zonas de flexuras. Algunas veces las lesiones suelen ser parcheadas y menos frecuentemente exudativas.

### Tipos:

1. Tipo autosómico dominante o tipo I o tipo Conradi Hunermann: es la forma clásica o más frecuente.
2. Tipo autosómico recesivo o tipo II o rizomélico (rizomelia es el acortamiento de las extremidades). Los afectados presentan facies de aspecto mongoloide, cataratas y enanismo desproporcionado. Se considera de mal pronóstico.
3. Tipo recesivo ligado a X o tipo de genes contiguos: en la que suele ser más frecuente la ictiosis y también puede aparecer hipoacusia, anosmia e hipogonadismo.
4. Tipo dominante ligado a X o síndrome de Happle: en el que también aparece catarata congénita en el 70% de los casos.

**Diagnóstico:** Se puede llevar a cabo por varios métodos:

- Por la imagen: radiografía simple, escáner y resonancia magnética nuclear.

- Estudio genético.
- Diagnostico diferencial:
  - Procesos que puedan causar calcificaciones epifisarias puntiformes.
  - Candidiasis mucocutánea y acrodermatitis enteropática (en caso de afectación cutánea).

Investigación Básica  
Póster

Recibido: 23 marzo 2011.  
Aceptado: 26 marzo 2011.