

Síndrome de Caffey-Silverman en Lactante Menor: Reporte de Caso y Revisión de la Literatura

Caffey-Silverman Syndrome in a Young Infant: Case Report and Literature Review

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Fecha de recepción: 21 de enero de 2026.
Fecha de aceptación: 19 de febrero de 2026.

¹ Ramón Miguel Vargas Vera
<https://orcid.org/0000-0002-1922-8983>
Universidad de Guayaquil
Universidad Católica de Santiago de Guayaquil
dr.ramonvargasvera@hotmail.com

² Martha Verónica Placencia Ibadango
<https://orcid.org/0000-0003-3967-6166>
Universidad de Guayaquil
marthitaplacencia1975@hotmail.com

³ Kalid Stefano Vargas Silva
<https://orcid.org/0009-0008-3718-3329>
Universidad de Buenos Aires
kalidvargas14@hotmail.com

⁴ Génesis Pamela Mora Rosas
<https://orcid.org/0009-0004-9893-6700>
Universidad de Guayaquil
genesismorar36@gmail.com

⁵ Jennifer Miluska Flores Granda
<https://orcid.org/0009-0003-1788-2716>
Universidad de Guayaquil
jmiluskaflorres@gmail.com

Ramón Miguel Vargas-Vera¹, Martha Verónica Placencia-Ibadango², Kalid Stefano Vargas-Silva³, Génesis Pamela Mora Rosas⁴, Jennifer Miluska Flores Granda⁵

RESUMEN

La hiperostosis cortical infantil (HCI), también conocida como síndrome de Caffey-Silverman, es una enfermedad inflamatoria ósea rara y autolimitada que afecta a lactantes menores de seis meses. Se presenta el caso de una lactante de cinco meses con fiebre, irritabilidad y aumento de volumen en la región tibial derecha, inicialmente tratada como infección. El diagnóstico definitivo se confirmó mediante estudios radiológicos y resonancia magnética, descartándose otras patologías. La paciente presentó evolución favorable con manejo sintomático. La discusión aborda los principales hallazgos clínicos, radiológicos y genéticos descritos en la literatura, así como su importancia en el diagnóstico diferencial. Se concluye que el reconocimiento oportuno de la HCI evita tratamientos innecesarios, procedimientos invasivos y sospechas de maltrato infantil.

Palabras clave: hiperostosis cortical infantil, síndrome de Caffey-Silverman, lactante, huesos largos, diagnóstico diferencial

ABSTRACT

Infantile cortical hyperostosis (ICH), also known as Caffey-Silverman syndrome, is a rare, self-limiting inflammatory bone disease affecting infants under six months of age. We report the case of a five-month-old female infant presenting with fever, irritability, and tibial swelling, initially misdiagnosed as an infection. The definitive diagnosis was confirmed through radiological studies and magnetic resonance imaging. The patient showed favorable clinical evolution with supportive treatment. This report discusses the main clinical, radiological, and genetic features described in the literature and highlights the importance of differential diagnosis. Early recognition of ICH prevents unnecessary treatments, invasive procedures, and misdiagnosis of child abuse.

Keywords: Caffey-Silverman syndrome. infant, cortical hyperostosis, long bones, differential diagnosis



INTRODUCCIÓN

La hiperostosis cortical infantil (HCI), también conocida como síndrome de Caffey-Silverman, es una enfermedad inflamatoria ósea rara de aparición temprana, que afecta predominantemente a lactantes menores de seis meses. Fue descrita por primera vez en 1945 por Caffey y Silverman como un síndrome caracterizado por tumefacción dolorosa de partes blandas, irritabilidad, fiebre y engrosamiento cortical subyacente de los huesos largos, mandíbula, clavícula y costillas [Caffey y Silverman (1945)]. Su baja prevalencia y presentación clínica variable dificultan su diagnóstico, el cual requiere un alto índice de sospecha, especialmente en ausencia de hallazgos sistémicos marcados (Donoghue, et al, 2009).

Radiológicamente, la HCI se manifiesta por un engrosamiento periosteal asimétrico de la corteza ósea, con preservación de la arquitectura medular, siendo más frecuentemente afectadas la mandíbula, clavícula y los huesos largos (Figuras 1-2). (Chooi, et al, 2021) Clínicamente, los pacientes suelen presentar irritabilidad, edema localizado, calor, y limitación funcional, simulando en muchos casos infecciones osteoarticulares o traumatismos, lo que puede conducir a errores diagnósticos o incluso sospechas de maltrato infantil (Gensure, et al, 2005).

La etiología exacta del síndrome continúa siendo incierta, aunque se han identificado mutaciones en el gen COL1A1, que codifica una de las cadenas del colágeno tipo I, esencial para la formación ósea. Este hallazgo sugiere un componente genético en la patogénesis de la enfermedad, particularmente en los casos familiares (Lee, et al, 2015; Watanabe, et al 2003). Asimismo, se ha documentado la aparición de cuadros similares tras la administración de prostaglandinas E1 o E2, utilizadas en

cardiopatías congénitas, lo que indica una posible relación farmacológica en ciertos contextos clínicos (Ueda, et al. 1980; Müller, et al, 2017).

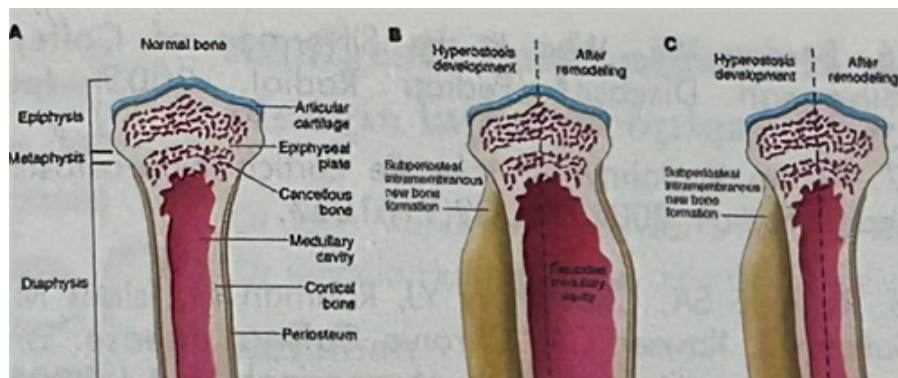
Dado que la HCI suele ser autolimitada, con resolución espontánea en la mayoría de los casos durante el primer año de vida, el reconocimiento temprano de sus características clínicas y radiológicas es fundamental para evitar intervenciones innecesarias y brindar un manejo adecuado. Este trabajo presenta un caso representativo de hiperostosis cortical infantil, acompañado de una revisión de la literatura actual con énfasis en los aspectos clínicos, radiográficos y genéticos más relevantes.

Figura 1



Nota. Engrosamiento cortical: Hay un engrosamiento marcado de la cortical diafisaria de ambos fémures, especialmente en las porciones distales, lo cual es anormal para esta edad.

Figura 2



Representación esquemática de la hiperostosis cortical

A.- Hueso normal. Epífisis, metáfisis y diáfisis están bien diferenciadas. Se observa: Cartílago articular, Placa epifisaria (fisis), Hueso esponjoso (cancellous bone), Corteza ósea (cortical bone), Cavity medular y Periostio, delgado y normal.

B.- Desarrollo de hiperostosis. Se aprecia un engrosamiento del periostio con formación de hueso subperióstico, La corteza ósea se engrosa considerablemente debido a la formación ósea intramembranosa, La cavidad medular se reduce por el crecimiento del nuevo hueso, Este estadio representa la fase activa de la enfermedad, donde hay dolor, inflamación y síntomas sistémicos.

C.- Después del remodelado. Se muestra la resolución progresiva del engrosamiento óseo, El hueso subperióstico comienza a reabsorberse, y la anatomía ósea se acerca nuevamente a la normalidad, La cavidad medular se amplía parcialmente, Aunque persisten ciertas secuelas, el hueso se remodela gradualmente, reflejando la naturaleza autolimitada de la enfermedad.

Presentación del caso

Examen físico:

Aumento de volumen difuso, blando, en región tibial derecha (Fig. 3A-C).

Figura 3

Niña de 6 meses con hallazgos típicos de la enfermedad de Coffey



Lactante femenina de 6 meses de edad con hallazgos clínicos y radiológicos característicos de la enfermedad de Caffey-Silverman (hiperostosis cortical infantil). Izquierda: Imagen clínica que muestra tumefacción simétrica y firme de ambos muslos, indicativa de la inflamación de partes blandas subyacente a la hiperostosis femoral. Es notoria la rigidez y dolor a la movilización pasiva de los miembros inferiores, lo que puede simular una artritis. Centro: Radiografía anteroposterior de pelvis y fémures, donde se evidencia un marcado engrosamiento cortical bilateral y simétrico de las diáfisis femorales, sin desplazamientos ni fracturas. Este patrón radiológico es patognomónico de la enfermedad en fase activa. Derecha: Imagen clínica adicional que muestra el aspecto externo del muslo derecho con aumento de volumen, sin cambios en la coloración de la piel ni signos inflamatorios externos evidentes, lo que sugiere una afectación subperióstica más que cutánea

Exámenes complementarios:

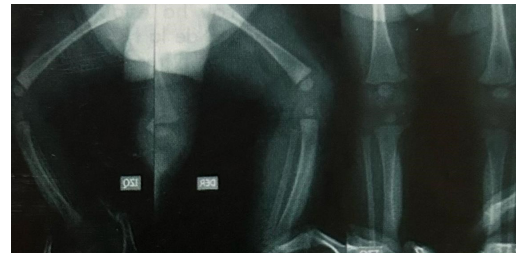
Eritrosedimentación: 12 mm/h

Hb: 11.3 g/L; leucocitos: 5100/mm³

P.C.R: negativa

Radiografía: engrosamiento cortical tibial derecho (Fig. 4A-B)

Figura 4



A y B. Radiografía anteroposterior de ambos miembros inferiores en un paciente pediátrico. La imagen muestra una notable curvatura anómala de las diáfisis femorales y tibiales, más pronunciada en el miembro izquierdo.

Figura 5



RMN: engrosamiento cortical tibial (Fig. 5)

Cortes sagitales de una resonancia magnética (RM) de muslo y pierna izquierdo, en secuencia T2 con supresión grasa o STIR (dado el brillo de los tejidos blandos y líquidos). Las imágenes muestran: Hipertrofia y aumento de la señal en la musculatura del compartimento anterior y posterior de la pierna, lo que puede reflejar edema muscular o inflamación activa. El hueso femoral y la tibia muestran morfología preservada, aunque con una leve curvatura anterolateral. Infiltración difusa del tejido blando en la región periósea que puede ser compatible con periostitis o cambios inflamatorios, en correlación con una posible displasia ósea o síndrome inflamatorio del hueso. Diagnóstico: Síndrome de Caffey-Silverman

DISCUSIÓN

La hiperostosis cortical infantil (HCI) representa una patología poco frecuente y de presentación variable. El reconocimiento temprano es esencial, ya que su presentación puede simular patologías más graves como osteomielitis, traumatismo no accidental o incluso neoplasias (Berdon, 2005; Gensure, 2005; Massaro, 2019). La presencia de engrosamiento cortical subperióstico con preservación del canal medular en estudios radiológicos es clave para el diagnóstico diferencial [Chooi, 2021; Massaro, 2019].

En este caso, la afectación predominante de la mandíbula y huesos largos coincide con lo reportado en series previas, donde se señala una mayor frecuencia en mandíbula, clavícula y huesos largos [Donoghue, 2009; Oppermann, 2002]. Esta distribución anatómica y la edad de presentación deben alertar a los clínicos.

Genéticamente, mutaciones en el gen COL1A1 han sido identificadas como responsables de algunos casos familiares de HCI, respaldando un patrón autosómico dominante (Lee, 2015; Arnoldi, 2004). Otras mutaciones, como en el gen IFITM5, se han observado en formas prenatales severas (Watanabe, 2003). Estas variantes prenatales pueden detectarse ecográficamente e incluir manifestaciones graves como hidropesía fetal, polihidramnios y riesgo de muerte perinatal (Watanabe, 2003; Felice, 2000; Chapman, 2020).

Por otra parte, el uso prolongado de prostaglandinas E1 o E2 en neonatos con cardiopatías congénitas ha sido vinculado con cuadros clínicos y radiológicos similares a HCI [Ueda, 1980; Müller, 2017; Sharma, 2019]. Esta asociación farmacológica debe tenerse en cuenta especialmente en neonatos tratados por persistencia del ductus arterioso.

El manejo de la HCI es conservador, centrado en analgesia y vigilancia clínica. Se ha reportado éxito con el uso de antiinflamatorios no esteroides como ibuprofeno, sin necesidad de tratamiento antibiótico ni quirúrgico (Arnoldi, 2004).

La evolución es usualmente favorable, con resolución espontánea sin secuelas.

Difundir el conocimiento sobre la HCI entre pediatras, ortopedistas, genetistas y radiólogos es crucial para un diagnóstico y manejo oportunos, evitando tratamientos innecesarios.

En este caso, el diagnóstico oportuno evitó procedimientos innecesarios, hospitalización prolongada y tratamiento antibiótico injustificado. Esto subraya la importancia de difundir el conocimiento sobre esta entidad entre pediatras, ortopedistas y radiólogos.

CONCLUSIÓN

El conocimiento de esta entidad por parte de pediatras, radiólogos y ortopedistas es crucial, ya que el diagnóstico temprano y el manejo conservador suelen ser suficientes en la mayoría de los casos. Además, la posibilidad de una forma familiar o de una variante prenatal severa debe motivar una evaluación genética cuando esté disponible, especialmente en casos atípicos o recurrentes.

Finalmente, la HCI es una enfermedad con buen pronóstico, autolimitada, que no deja secuelas óseas ni funcionales si se maneja adecuadamente. Por tanto, su reconocimiento oportuno no solo contribuye a un abordaje más racional y seguro del paciente pediátrico, sino que también reduce la carga emocional para la familia y el equipo médico.

Consentimiento informado

Se obtuvo el consentimiento informado por escrito de los padres de la paciente para la publicación del presente caso clínico y las imágenes correspondientes.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Financiamiento

Este estudio no recibió financiamiento externo.

REFERENCIAS

- Arnoldi, C. C., & Hvid, I. (2004). Infantile cortical hyperostosis: Long-term follow-up of two siblings with the familial form. *Journal of Pediatric Orthopaedics B*, 13(6), 426–430. <https://doi.org/10.1097/01.bpb.0000137367.76791.3e>
- Berdon, W. E. (2005). Who is the Silverman of Caffey-Silverman disease? *Pediatric Radiology*, 35(7), 730–731. <https://doi.org/10.1007/s00247-005-1483-5>
- Caffey, J., & Silverman, W. A. (1945). Infantile cortical hyperostosis: Preliminary report on a new syndrome. *American Journal of Roentgenology*, 54, 1–16. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21003455/>
- Chapman, T., Menashe, S. J., & Taragin, B. H. (2020). Radiographic overlap of recurrent Caffey disease and chronic recurrent multifocal osteomyelitis (CRMO) with considerations of molecular origins. *Pediatric Radiology*, 50(5), 618–627. <https://doi.org/10.1007/s00247-019-04590-3>
- Chooi, W. K., Lwin, Z. M., & Teng, G. G. (2021). Heterogeneous presentations of infantile cortical hyperostosis: A case report and literature review. *Case Reports in Pediatrics*, 2021, 5524412. <https://doi.org/10.1155/2021/5524412>
- Donoghue, V., Ryan, S., O'Regan, K., et al. (2009). Infantile cortical hyperostosis: Radiologic-pathologic correlation. *Radiographics*, 29(2), 447–461. <https://doi.org/10.1148/rg.292085050>
- Felice, C., Caione, P., Fratelli, N., et al. (2000). Bone changes mimicking Caffey disease induced by prostaglandin E1 infusion: Long-term follow-up. *European Journal of Pediatrics*, 159(1–2), 63–66. <https://doi.org/10.1007/s004310050022>
- Gensure, R. C., Mäkitie, O., Barclay, C., et al. (2005). Novel COL1A1 mutation in infantile cortical hyperostosis (Caffey disease) expands the phenotype. *The Journal of Pediatrics*, 146(4), 556–558. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2004.12.032>
- Lee, Y. J., Lee, B. H., Hwang, J. S., et al. (2015). IFITM5 mutation in severe prenatal form of infantile cortical hyperostosis. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 167A(7), 1534–1540. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37002>
- Massaro, M., Desai, N. S., Ahmad, M., et al. (2019). Radiographic features of infantile cortical hyperostosis: Distinguishing from child abuse. *Pediatric Radiology*, 49(1), 60–66. <https://doi.org/10.1007/s00247-018-4277-9>
- Müller, J., Gassner, I., Brugger, P. C., et al. (2017). Prenatal diagnosis of infantile cortical hyperostosis: A multicenter experience. *Prenatal Diagnosis*, 37(12), 1211–1218. <https://doi.org/10.1002/pd.5145>
- Oppermann, H. C., Rahimi, G., Albrecht, T., et al. (2002). Infantile cortical hyperostosis: Sonographic evaluation of soft tissue swelling. *Pediatric Radiology*, 32(9), 673–676. <https://doi.org/10.1007/s00247-002-0664-8>

- Sharma, S., Maheshwari, M., Thomas, S., & Sreekanth, R. (2019). Infantile cortical hyperostosis: A rare disease with a classical presentation. *Journal of Orthopaedic Case Reports*, 9(4), 50–53.
- Ueda, K., et al. (1980). Cortical hyperostosis following long-term administration of prostaglandin E1 in infants with congenital heart disease. *The Journal of Pediatrics*, 97, 834–836. <https://doi.org/10.3109/17453678008990799>
- Watanabe, T., Imagawa, T., Sato, S., et al. (2003). Caffey disease induced by prolonged prostaglandin E1 therapy in a newborn with ductus-dependent congenital heart disease. *Pediatrics International*, 45(2), 232–234. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37002>