

HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE VALENCIA  
SERVICIO DE TRAUMATOLOGÍA Y CIRUGÍA ORTOPÉDICA

Prof. GOMAR

DEPARTAMENTO DE PATOLOGIA. SERVICIO DE CITOGÉNICA

# Displasia espondiloepifisaria tarda. Presentación familiar

M. LAGUIA, A. PATIÑO, M. TINTO Y C. LOPEZ

## RESUMEN:

Los autores presentan un caso de Displasia Espondiloepifisaria Tarda, de presentación familiar y afectando sólo a las mujeres. Se revisa las principales manifestaciones clínicas y radiográficas.

El estudio citogenético revela que se trata de una forma de transmisión diferente a la considerada clásica por la mayoría de autores.

Descriptor: Displasia Espondiloepifisaria Tarda. Afectación mujeres. Herencia Autosómica.

## SUMMARY:

The authors present a case of late spondyloepiphyseal dysplasia of familial presentation that only affected the female members. The main clinical and radiological characteristics are described. Cytogenetics revealed a form of transmission different to that considered classical by most authors.

Key Words: Late spondyloepiphyseal dysplasia. Female involvement. Autosomal inheritance.

## Introducción

La forma tarda de este tipo de Displasia fue descrita inicialmente por JACOBSEN<sup>1</sup> en 1939 con el nombre de Osteocondrodistrofia Deformante Hereditaria. Más tarde, en 1957, MAROTEAUX y cols.<sup>2</sup> la individualizan desde el punto de vista clínico-radiológico y la designan con el nombre que se le conoce actualmente.

Revisando la literatura encontramos que la mayoría de autores (JACOBSEN, 1939<sup>1</sup>;

MAROTEAUX y cols., 1957<sup>2</sup>; LANGER, 1964<sup>3</sup>; WYNNE y DAVIS, 1982<sup>4</sup>) se inclinan porque la enfermedad se transmite en forma recesiva ligada al sexo, de igual forma que la hemofilia tipo A; también es cierto que se encuentran referencias de otras formas de transmisión: Autosómica dominante y Autosómica recesiva en trabajos publicados más recientemente (FELMAN, 1969<sup>5</sup>; BARBER y cols., 1984<sup>6</sup>; AL-AWADI y cols., 1984<sup>7</sup>; MILADI y cols., 1987<sup>8</sup>). El

objetivo de este trabajo es presentar el caso de una familia con esta enfermedad, donde sólo fueron afectadas las hembras, por lo que consideramos de interés esta publicación, ya que en la literatura hay muy pocos casos con esta forma de presentación.

Para centrarnos más sobre el tema haremos un breve resumen de la enfermedad.

### Manifestaciones clínicas

Los pacientes afectados de una Displasia Espondiloepifisaria Tarda son normales al nacer y así permanecen hasta la pubertad o la adolescencia, cuando empiezan a presentar dolor en las caderas, con progresiva impotencia para la deambulación. En este estadio es frecuente la aparición de dolor lumbar sin ningún patrón definido. Posteriormente se hace evidente un enanismo discreto, con tronco corto.

No existen alteraciones extraesqueléticas ni metabólicas.

El grado de inteligencia es normal.

### Radiología

Desde el punto de vista radiológico lo que más llama la atención en estos momentos son las alteraciones en caderas y en raquis toracolumbar y cervical superior.

Básicamente, las alteraciones a nivel de cadera son: deformidad de la cabeza femoral, coxa vara, cuello corto y coxartrosis precoz.

En raquis lo característico es la marcada platispondilia en región toracolumbar preferentemente, acompañada de la presencia de una «joroba» localizada en la mitad posterior de las placas terminales superior e inferior de los cuerpos vertebrales. Los espacios intervertebrales se encuentran ensanchados, los discos calcificados y en algunos casos se observa imágenes semejantes a los nódulos de Schmorl.

En la región cervical superior se observa hipoplasia de la odontoides que puede

condicionar una inestabilidad subsidiaria de tratamiento quirúrgico.

En la región torácica se encuentra aumento del diámetro anteroposterior, con diversos grados de horizontalización del esternón.

Las articulaciones del hombro también pueden afectarse, y es menos frecuente que lo hagan los codos y las rodillas.

### Caso clínico

E. L. L., de 15 años de edad, sexo femenino, que consulta en 1982 por presentar dolor en cadera derecha después de ejercicio no violento, con claudicación y limitación progresiva de la movilidad de caderas.

Posteriormente la madre notó que le habían crecido demasiado los miembros y poco el tronco.

*Antecedentes familiares:* Es la 5.ª hija de una familia de 7 hijos, 3 varones y 4 hembras; de éstas, 2 son gemelas. De las 4 hembras, hay 3 afectadas por una Displasia Espondiloepifisaria Tarda, incluyendo el caso que nos ocupa y una de las gemelas.

A una hermana, a las edades de 12 y 13 años, se le practicó un reemplazo total de cadera bilateral (en otro centro).

A la otra se le realizó un procedimiento similar a la edad de 15 años, pero sólo en cadera izquierda (en otro centro).

*Examen físico:* Presentaba enanismo con tronco corto; talla 136 cm. Distancia vértex-pubis: 55 cm.; pubis-piso: 81 cm. Tórax con aumento del diámetro anteroposterior y presencia de escápulas aladas.

A nivel de caderas se observa, en la derecha, una contractura en flexión de 30°, con el miembro inferior correspondiente en rotación externa y abducción; cadera contralateral con flexión de 90° y rotaciones abolidas. *Marcha en abducción e imposibilidad para sentarse en sillas de altura normal.*

Se procede a practicar estudio radiográfico de raquis, caderas, hombros, manos, etc., presentando sólo anomalías en raquis y caderas, como las que se observan en las figuras 1, 2, 3, 4, 5.

La exploración analítica y bioquímica es completamente normal.

Se practica estudio citogenético a los padres y a las otras dos hermanas afectadas, lo mismo que a la paciente. Estos estudios citogenéticos se realizaron con la técnica habitual de cultivo de linfocitos en sangre periférica. Posteriormente las preparaciones envejecidas durante 7-10 días se trataron con la técnica de bandas G: tripsina-Giemsa (MOORHEAD y cols., 1960)<sup>9</sup> (SEABRIGHT, 1971)<sup>10</sup>.

Los resultados de los estudios citogenéticos de estos pacientes fueron normales, presentando cariotipos 46, XX o 46, XY según fueran mujeres o varones.

El árbol genealógico puede observarse en la figura 6.

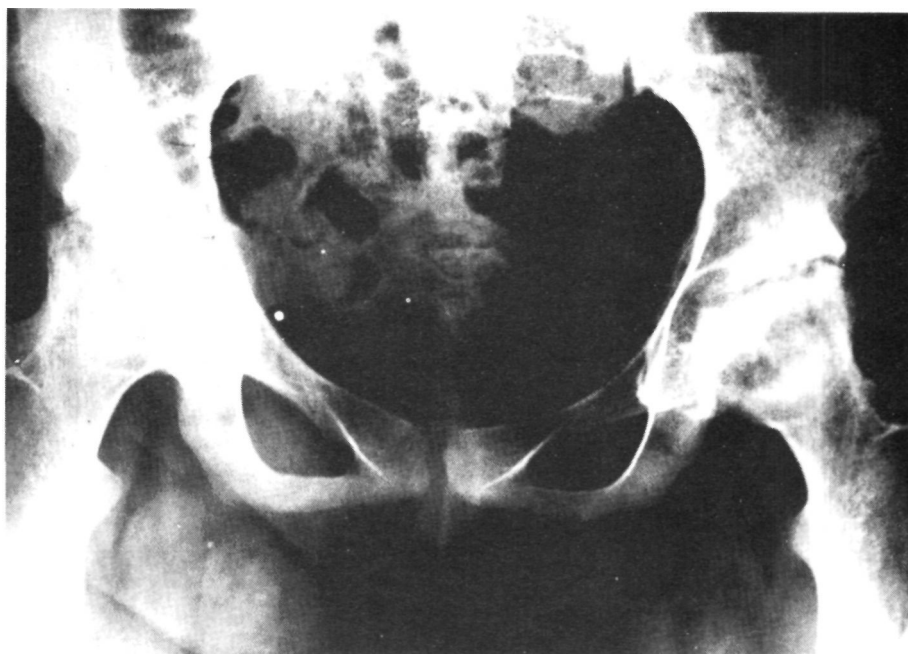


FIG. 1. — Se observa coxartrosis precoz bilateral.

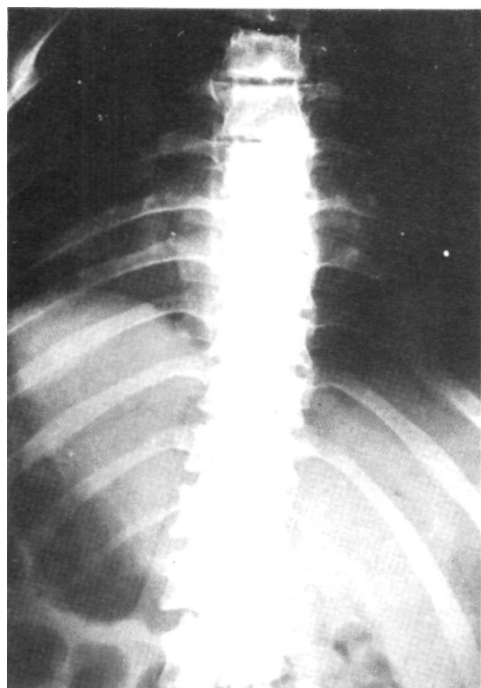


FIG. 2.— Platispondilia en región toracolumbar y discreta escoliosis.



FIG. 3.— Platispondilia e imágenes en «lengua» en parte anterior de cuerpos vertebrales.



FIG. 4.— Presencia de imágenes semejantes a nódulos de Schmorl.

El 10 de marzo de 1987 se interviene quirúrgicamente por presentar clínicamente una fibrosis glútea en cadera derecha; se practica capsulotomía y alargamiento glúteo, recuperando la movilidad, pero en su día será subsidiaria de una artroplastia total de cadera. Se aprovechó para practicar biopsia ósea de cresta ilíaca, la cual es informada como normal.

La evolución ha sido satisfactoria, obteniéndose una movilidad útil de su cadera derecha.

### Discusión

Hemos tenido la oportunidad de estudiar a una familia afectada de una Displasia Espondiloepifisaria tarda, donde sólo las mujeres estaban afectadas (excepto una gemela), lo que implica que estamos frente a una forma de transmisión genética diferente a la considerada clásica por la mayoría de autores<sup>1, 2, 3, 4</sup>: la recesiva ligada al sexo.

Nos llama la atención la no afectación de una hermana gemela, posiblemente porque la herencia tiene una dominación incompleta y necesita otros condicionamientos para manifestarse.

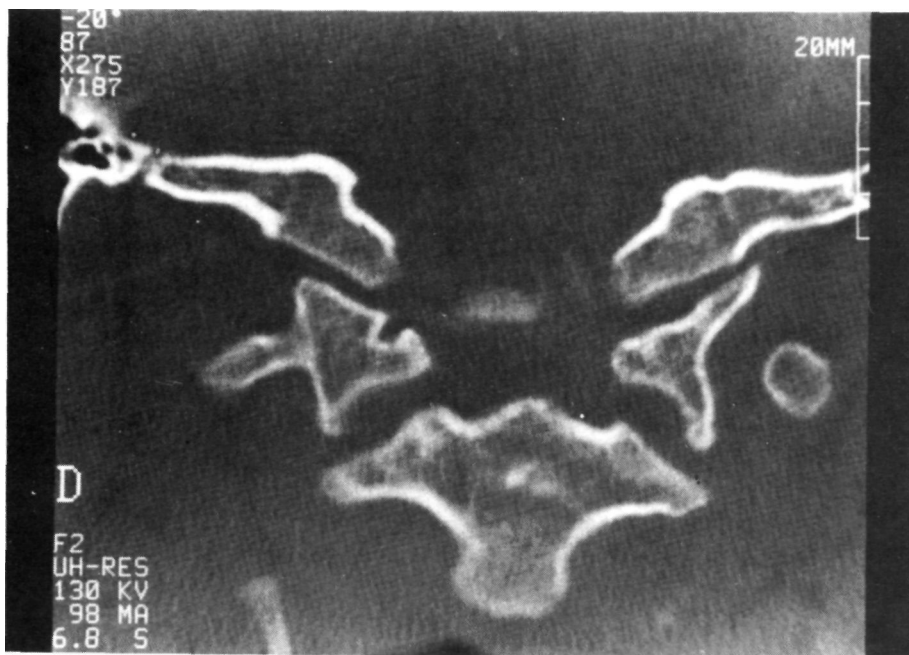


FIG. 5.— Marcada hipoplasia de la odontoides.

## ARBOL GENEALÓGICO

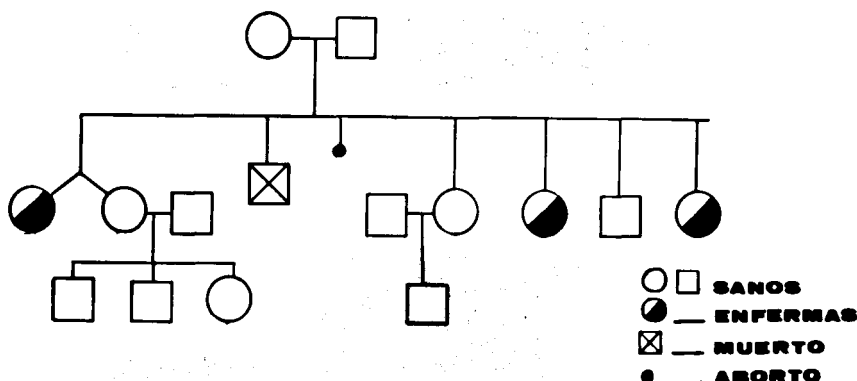


FIG. 6. — Arbol genealógico de la familia estudiada.

La enfermedad tiene unas características propias, sin embargo hay que hacer el diagnóstico diferencial con las siguientes entidades: Enfermedad de Morquio, Ocronosis, Displasia Epifisaria Múltiple y Enfermedad de Scheuermann. La Enfermedad de Morquio cursa con una platispondilia más severa; se afectan también las metafisis y cursa con excreción aumentada de Keratansulfato en orina.

La Ocronosis, además de las calcificaciones intervertebrales, presenta alteración en la excreción de ácido homogentísico y deficiencia mental.

La displasia Epifisaria Múltiple tiene poca afectación del raquis.

La Enfermedad de Scheuermann no cursa con afectación de las caderas y las lesiones del raquis son principalmente acunamientos más que verdadera platispondilia.

## BIBLIOGRAFIA

1. JACOBSEN, A. W.: Hereditary Osteochondrodystrophia Deformans. *J. A. M. A.* 1939. 113, 121-124.
2. MAROTEAUX, P.; LAMY, H.; BERNARD, J.: La Dysplasie Spondyloepiphysaire tardive: description clinique et radiologique. *Presse Med.* 1957. 65, 1.205-1.208.
3. LANGER, L. O.: Spondyloepiphyseal Dysplasia tarda. *Radiology* 1964. 82, 833-838.
4. WYNNE DAVIS, R.; HALL, C.; ANSELL, B. M.: Spondyloepiphyseal Dysplasia tarda with progressive arthropathy. *J. Bone and Joint Surg.* 1982. 64-B, 442-445.
5. FELMAN, A. H.: Multiple epiphyseal dysplasia: 3 cases with unusual vertebral abnormalities. *Radiology* 1969. 93, 119-125.
6. BARBER, K. E.; GOW, P. J.; MAYO, K. M.: A family with multiple musculoskeletal abnormalities. *Ann. Rheum. Dis.* 1984. 43, 275-278.
7. AL-AWADI, S. A., y cols.: Spondyloepiphyseal dysplasia tarda with progressive arthropathy. *J. Med. Genet.* 1984. 21, 193-196.
8. MILADI, M.; ELLEUCH, M. H.; SELLAMI, S.; DOUIK, M.: Dysplasie spondyloépiphyssaire tardive avec arthropathies progressives. A propos de 3 observations. *International Orthopaedics (SICOT)* 1987. 11, 271-275.
9. MOORHEAD, P. S., y cols.: Chromosome preparations of leukocytes culture from human peripheral blood. *Exp. Cell. Rel.* 1960. 20, 613-616.
10. SEABRIGHT, M.: A rapid banding technique for human chromosomes. *Lancet.* 1971. 2, 971-972.