

HOSPITAL PROVINCIAL «SAN JUAN DE DIOS». ALICANTE

## Síndrome ña-rótula. Presentación de un caso operado. Revisión de la literatura

F. RUIZ DE LA CUESTA MADRUGA, J. GARCIA ZAPATA, L. GIMENEZ RUIZ  
R. DIAZ BONMATI

### RESUMEN

A propósito de un caso de Síndrome ña rótula que fue intervenido quirúrgicamente por luxación de rótula, los autores estudian la problemática de esta afección, relativamente rara, con revisión de la literatura.

Indicadores: Síndrome ña rótula.

### SUMMARY

A case of nail patella syndrome which was operated by a dislocation of the patella, is reported. The available bibliography is collected.

Key words: Nail patella syndrome.

### Incidencia

Es una afección de gran rareza, citándose su incidencia en un 22 por millón de habitantes (RENWICK e IZATT) (25).

MINO (20) en 1948 cita 100 casos. DUNCAN y SOUTER (7) en 1963, controlan 44 familias con un total de 400 individuos de los que sólo controlan 252. FIDALGI VALDUEZA en 1973 (32) cita 26 personas afectadas en 3 familias (revisados 12 casos).

AGGARWAL y MITTAL (1) en 1970, citan haberse descrito 443 afectados a los que suman los 15 de su comunicación.

### Definición

Es una disostosis, es decir una malformación de un hueso aislado o asociado a otros. (MAROTEAUX) (18).

RODNEY K. BEALS (3) sugiere la asociación de estatura corta y deformidades congénitas de los pies (1969).

ALAIN y P. RIGAULT (1972) (2) afirman que no es más que una curiosidad anatomopatológica dentro de las osteodistrofias.

La opinión más generalizada es que se trata de una suma de anomalías que afectan al sistema óseo (en especial codos, pelvis, rodillas) y a las uñas.

### Historia

Descrita por primera vez por CHATELAIN (5) en 1820. En 1897, LITTLE (14) vuelve a describirla. SEGWICK (28) da cuenta de su transmisión genética.

OSTERREICHER (22) en 1930 describe la triada: atrofia ungueal, malformación rotuliana y luxación de las cabezas radiales. TUR-

NER (31) en 1933 señala la transmisión dominante y la displasia de pelvis que posteriormente FONG (1946) (8) denomina «cuernos ilíacos». Anteriormente en 1939, KIESER (12); ya insinuó en sus trabajos la presencia de los cuernos ilíacos.

En 1955 RENWICH y LAWLER (26) demuestran la relación entre el locus del gen de la afección que nos ocupa y el locus del grupo ABO.

### Sinonimia

Síndrome de Osterreicher-Turner.

Onicartrosis de Tourraine.

Nail patella syndrom.

Osteo-onico-disostosis.

Hereditary osteo-onycho-dysplasia o síndrome de Hood.

Síndrome de J.V. Turner o de Turner-Kieser.

Artro-onycho-dysplasia.

Hereditary-myelo-osteo-músculo-dysplasia.

Arthro-onycho-músculo-dysplasia.

Iliac-Horn-syndrome: síndrome de los cuernos ilíacos.

Onycho-osteo-dysplasia.

### Herencia

Durante mucho tiempo se ha considerado como familiar transmitido siguiendo las leyes de Mendel. Para Maroteaux es una transmisión autosómica dominante. TACHDJIAN (30) afirma que se transmite como carácter simple autosómico dominante. Como el gen no está ligado al sexo, tanto las hembras como los varones pueden transmitir la condición. También está ligado a los grupos ABO sanguíneos y pueden ser transmitido con uno sólo de los genes A,B,O.

RENWICK (27), JAMESON (11), WILSERVANCK (1956) demuestran la transmisión genética por un gen simple dominante, no

ligado al sexo, con penetración directa, de expresividad variable y gran pleomorfismo.

ALAIN y RIGAULT (2) (1972) afirman que el carácter hereditario dominante está remarcado por el sitio del gen responsable: el locus del grupo sanguíneo ABO.

SMILLIE (29): nunca respeta una generación y puede ser transmitido por ambos sexos.

La causa de la diseminación a diferentes tejidos no está demostrada.

Dos teorías no se han confirmado:

– la influencia genética puede ejercerse en un particular estadio de la fase embrionaria, afectando a hueso, estructuras endodérmicas, riñones.

– se trata de una toxina específica resultante de un defecto enzimático.

La característica de la herencia dominante autosómica se da cuando se produce uno o más de los criterios siguientes, según la ponencia española de la S.E.C.O.T. en las displasias óseas (1973) (24):

1.– Hijo afectado tiene siempre padre afectado.

2.– En el matrimonio entre una persona afectada y otra normal, resulta la misma proporción entre niños normales y afectados.

3.– Un nacido normal de padre afectado tendrá hijos normales.

4.– La malformación se produce igual entre hombres y mujeres.

5.– El árbol genealógico presenta alteración tanto en sentido vertical como horizontal.

6.– Las características clínicas dominantes son de expresividad variable.

### Clínica

*Edad y talla.*– Variable con crecimiento normal (Maroteaux).

Para RODNEY K. BEALS (3), la talla común media es baja.

### Displasia ungueal

Es la afección más común, estando presente en el 98 por 100 de los casos. Se afectan en especial las manos más que los pies y de aquéllas los pulgares, aunque pueden verse afectados todos los dedos.

Para algunos autores la gravedad del síndrome coincide con el número de uñas afectadas.

Las uñas son hipoplásicas, delgadas y con estrías longitudinales, pudiendo faltar a veces. Estas alteraciones están presentes desde el nacimiento y persisten toda la vida. El crecimiento del pulpejo sobre la uña origina una deformidad que puede dificultar el coger objetos pequeños.

Pueden asociarse alteraciones de los pliegues de la piel de las interfalángicas con o sin limitación de movilidad así como clinodactilia y deformidad en cuello de cisne.

### Displasia rotuliana

Presente en el 92 por 100 de los casos, variando desde la hipoplasia (80 por 100) a la aplasia (12 por 100).

Clínicamente hay luxación o subluxación externa asociada a hipoplasia de cóndilo femoral externo. En el niño puede asociarse a un genu valgo.

VENABLE (33) en estudios necrópsicos, justifica esta luxación, por ausencia del ligamento cruzado anterior. DARLINGTON (1967) (6) en otra necropsia, indicó que había una persistencia de un tabique intercondilar que se corresponde con la inserción de la sinovial que estaba anormalmente desplazada. MERIEL (1970) (19) y PATTE (23), tras estudios artrográficos señala la presencia de otras alteraciones como meniscos discoideos, etc.

### Displasia de los codos

Casi siempre simétrica. La cabeza radial se halla luxada postero-lateralmente, siendo hipoplásica, lo que unido a una hipertrofia de la epitróclea origina un codo valgo.

Hay afectación de la movilidad, con disminución de la extensión y prono supinación. Se describen otras alteraciones como hipoplasia de epicóndilo y del capitellum.

Puede originar problemas en la muñeca (rigidez), debido al acortamiento del radio sobre el cúbito lo que origina una incongruencia articular.

### Displasia de la pelvis

El signo patognomónico de esta afección es la presencia de los cuernos ilíacos. Para O'MURRAY (21) la presencia de estos cuernos con el ensanchamiento de las crestas es lo definitivo para el diagnóstico.

Estos cuernos ilíacos se sitúan en las fosas ilíacas postero-externas y son palpables a veces, debajo de la musculatura glútea. Pueden variar desde una condensación hasta verdaderos cuernos de varios centímetros de longitud. Son bilaterales y simétricos. Pueden existir también unos ensanchamientos de las alas del ilion con prominencia de las espinas ilíacas antero-superiores o bien hipertrofia de la parte anterior de la cresta ilíaca que se comparan a orejas de elefantes.

### Cinturón escapular

Malformaciones muy discretas como la hipoplasia del omóplato, excesivo relieve del acromion o extremo externo de la clavícula.

## Ojos

Heterocromía del iris (Maroteaux).

LESTER (1936) (13) observó en algunos pacientes afectos, dentro de una misma familia, la hiperpigmentación central del iris lo que llamó signo de Lester. Dicho signo no es constante ya que se ha encontrado en otras personas no afectas de este síndrome.

## Alteraciones renales

Varían desde la simple proteinuria hasta la insuficiencia renal crónica.

CARBONARA (4) cita que se presentan en el 42 por 100 de los enfermos y BEALS (3) en el 30 por 100.

HAWKINS y SMITH (1950) (9) realizan un estudio de una serie de enfermos de la misma familia con alteración renal, presentando cilindria, proteinurias y disminución de la función renal con hiposideremia y con alteraciones óseas superponibles a este síndrome, por lo que lo asocian a una glomerulonefritis crónica hereditaria. Después otros autores la han asociado a nefritis intersticiales, etc.

Estudios con microscopio electrónico han advertido la presencia de un engrosamiento de las membranas basales de los glomerulos, conteniendo depósitos de fibras colágenas.

LORINCZ (1960) (15, 16, 17) demostró que la eliminación de mucopolisacáridos ácidos en la orina de estos enfermos estaba aumentada, por lo que algunos autores consideran esta enfermedad como una variante de la mucopolisacaridosis.

## Lesiones asociadas

Se han descrito muchas, por lo que aquí sólo referimos las más constantes:

– Pies planos o zambos; luxación de cadera, coxa valga; repliegues cutáneos en codo.

– Síndrome de Plumer-Wilson: glositis, disfagia esofágica, anemia aclorhídrica.

– Aplasia de grupos musculares completos, como consecuencia de las alteraciones óseas.

– Hipoplasia del omóplato; relieve excesivo del acromion o extremo externo de la clavícula.

– Deficiencia mental o psicomotora.

– Alteraciones de las interfalángicas de los dedos, etc.

## Diagnóstico diferencial

JOSEF WARKANY (34) establece una diferenciación con el síndrome de Ellis van Creveld (autosómico recesivo) en el que las anomalías esqueléticas y de uñas ocurren juntas, pero se distingue de la onico-osteodisplasia, en que en aquél hay displasia de uñas, dientes, polidactilia, condrodistrofia y enfermedad congénita cardíaca.

## Pronóstico

Como comentamos anteriormente, es bueno, si no se complica con una nefropatía.

Para otros autores, la gravedad viene dada por el número de uñas afectadas.

## Tratamiento

Para MAROTEAUX (18) el fin del tratamiento, es la corrección quirúrgica de las anomalías, en particular la luxación de las rótulas.

TACHDJIAN (30): el tratamiento es inespecífico. Propone la cuadriceplastia para la luxación de rótula.

Enferma de 18 años que acude a la consulta por dolor y crujidos en ambas rodillas. Dolor más localizado a nivel femoropatelar, en su vertiente externa. Refiere episodios de pseudobloqueo y fallos de rodilla.

En la búsqueda de antecedentes familiares no se ha podido encontrar familia directa e indirecta con algún tipo de anomalía ósea.

Clínicamente se aprecia una distrofia marcada (fig. 1) de las uñas de los dedos de las manos. A la palpación, se aprecian unas rótulas hipoplásicas y desplazadas lateralmente con luxación evidente a la flexión de la rodilla (fig. 2). Codos con un valgo moderado.

Radiográficamente se aprecian las siguientes alteraciones:

- Codos: hipoplasia del cóndilo externo más acusado en el derecho.

- Pelvis normal (fig. 6).

- Rodillas: en la proyección A.P. se aprecia la sombra de las rótulas hipoplásicas y descentradas en sentido externo.

En la proyección lateral se confirma el tamaño anormalmente pequeño de las rótulas (figs. 3 y 4).

En la axial se aprecia la hipoplasia rotuliana con luxación de la misma que se encuentra sobre el cóndilo externo (fig. 5).

En el estudio nefrológico hay una proteinuria y microhematuria que curan sin tratamiento, siendo el resto de la exploración normal.

En noviembre de 1983 se interviene quirúrgicamente la rodilla derecha practicándole un alineamiento proximal según técnica de INSALL (10). En junio de 1984, se practica misma intervención a rodilla izquierda. En la actualidad está completamente recuperada de dichas intervenciones, existiendo una movilidad normal de las rodillas, sin sintomatologías.



FIG. 1.—Aspecto de las uñas de la enferma.

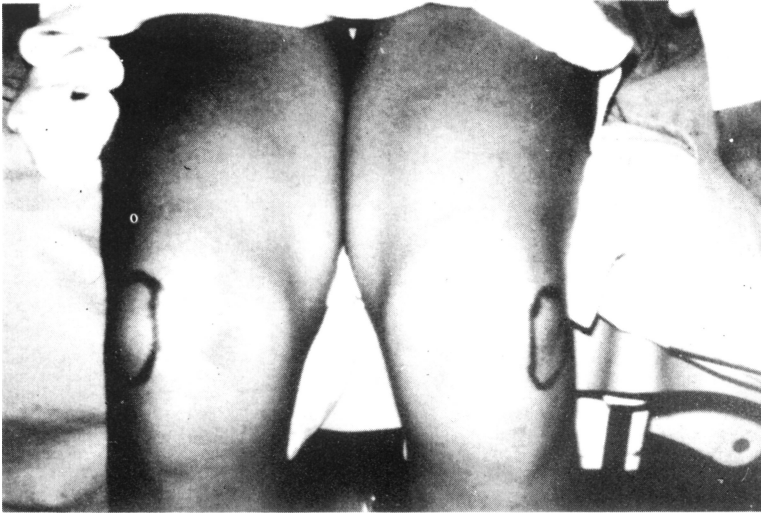
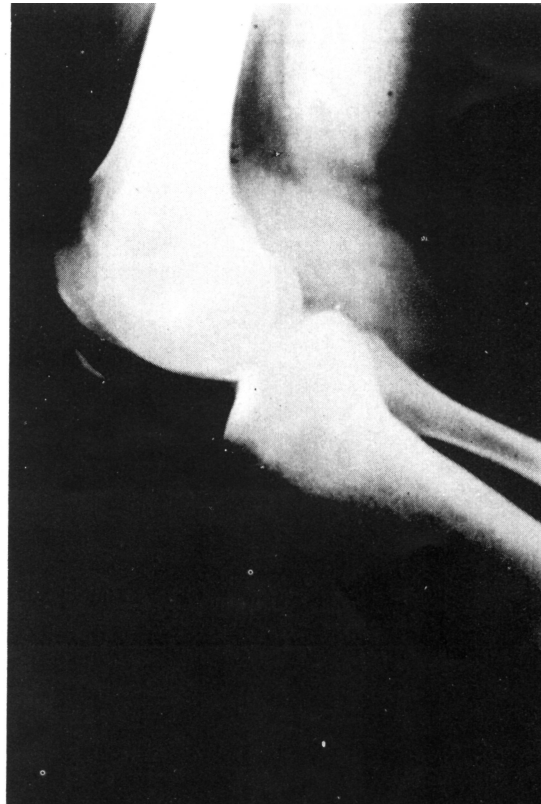
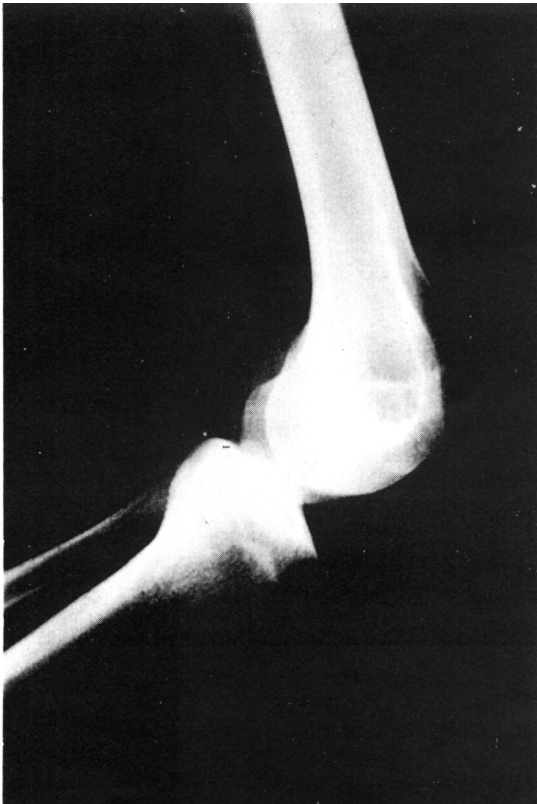


FIG. 2.- Situación de las rótulas con la enferma sentada.



FIGS. 3 y 4.- Radiografías de perfil de ambas rodillas, notándose las rótulas ascendidas.

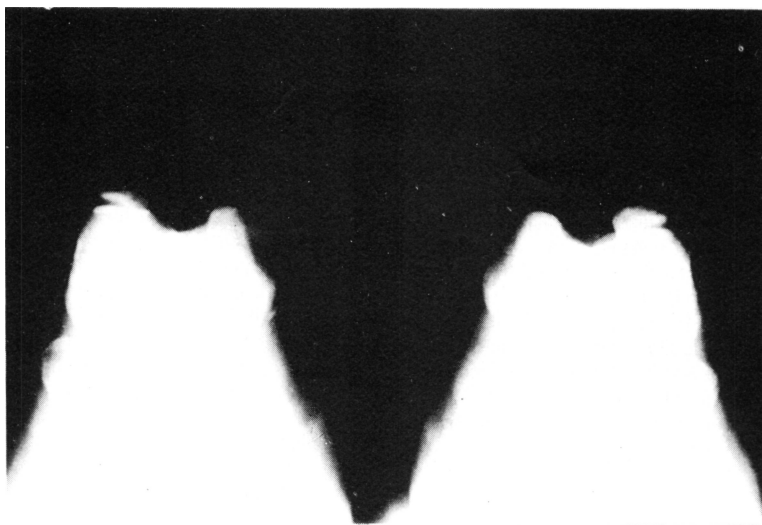


FIG. 5.—Radiografía axial ambas rodillas mostrando la subluxación externa de ambas rótulas y la hipoplasia rotuliana.



FIG. 6.—Radiografía antero-posterior de ambos codos donde se advierte la hipoplasia de cóndilo externo más acusado el derecho.

## BIBLIOGRAFIA

1. AGGARWAL, N. D. and MITTAL, R. L. (1970): Nail patella Syndrome. *J. Bone Jt. Surg.*, 52-B, 29.
2. ALAIN, J. L. et RIGAULT, P. (1972): Onychoarthro-dysplasie héréditaire. *Rev. Chir. Orthop.*, 58, 623-628.
3. BEALS, R. K. and ECKHARDT, A. L. (1969): Hereditary onycho-osteodysplasia (nail patella syndrome). *J. Bone Jt. Surg.*, 51 A, 505.
4. CARBONARA, P. y ALPERT, M. (1964): Hereditary osteo-onycho-dysplasia (Hood). *Amer. J. Med. Sci.*, 248, 139-151.
5. CHATELAIN (1951): Gnoted by roecheratt, wolfwang hereditaire osteo-onycho-dysplasie. *Forst ch.a.d. geb Roentgene* tr. 75, 709.
6. DARLINGTON, D. and HAWKINS, C. F. (1967): Nail patella Syndrome with iliac horns and hereditary nephropathy, necropsy report and anatomical dissection. *J. Bone Jt. Surg.*, 49 B, 164.

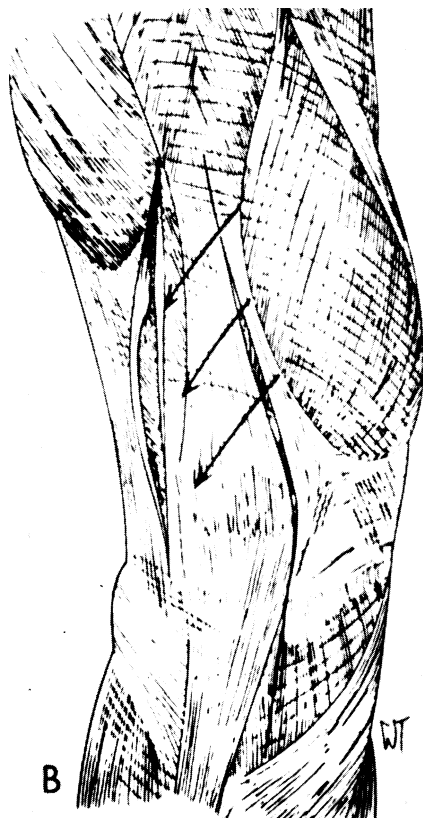


FIG. 7.—Detalle de la técnica quirúrgica (Insall).

7. DUNCAN, J. G. and SOUTER, W. A. (1963): The hereditary onycho-osteodysplasia. *J. Bone Jt. Surg.*, 45 B, 242, 258.
8. FONG, E. E. (1946): Jhac Horns (Symmetrical bilateral central posterior iliac proceses). *Case report. Radiology*, 47, 517.
9. HAWKINS, C. F. and SMITH, O. E. (1950): Renal dysplasia in a family with multiple hereditary abnormalities including iliac horns. *Lancet* 1, 803.
10. INSALL (1983): Patelar pairi and incongruence. *Clinical orthopaldics and related research*, 176, 217.
11. JAMESON, R. J.; LAWLGR, S. D. and RENWICK, J. M.: Nail patella Syndrome: clinical and hikaje defas on family G. *Annals ofman genetics*, 20-348.
12. KIESER, W. (1939): Die sagennante Flughaut beim Menschen. Ilire Beziehung zum status dys regliwi une ihre Erblichkeit. *Zschr. memnsch. Vereb. Konsfit. Lelire*, 23, 549-619.
13. LESTER, A. M. (1936): A familial dischron-doplasia associated with anonychia and other deformities. *Lancet*, 2, 1519.
14. LITTLE, E. M. (1897): Congenital obsence or delayed development of the patella. *Lancet*, 2, 781-784.
15. LORINCZ, A. E. (1960): Urinary acid mucopolysacharides in hereditary arthrodysplasia. *South. Med. J.*, 53, 1588.
16. LORINCZ, A. E. (1961): part. II: Genetic errors of metabolism and environmental interactor: hereditabile desorders of acid mucopolysacharide metabolism in humans and is shorter Dwarf Cattle. *Annals of the New York Academy of Sciences* 91, 644.
17. LORINCZ, A. E. (1972): Mucopolysachariduria in children with hereditary arthroonycho-dysplasia: *Federation proceedings*, 21, 173.
18. MAROTEAUX, P.: Maladies osseuses constitutionnelles. *Ency. Med. Chir. pediatrique*, 1968 A 10.4006.
19. MERIEL, RUFFIER, P. FORNIEE, A.; PUTOIS, J. K.; CUPP (1960): L'osteo onydiostrophie. Presentation de deux observations. *Rev. Rheum.*, 27, 67.
20. MINO, R. A.; MINO, V. H. and LIVINGSTONE, R. G. (1948): Osseous dysplasia and distrophy of the nails Review of literature and report of a case. *American journal of roentgenology and radium-Therapy* 60-663.
21. O'MURRAY: The nail patella syndrome (Fong's Lesion). *O'Murray* vol. 1, (Rx) pág. 50.



22. OSTERREICHER, citado por F. SERAL IÑIGO, J. M.; REMARTÍNEZ RIVARES, A.; GÓMEZ ALONSO y MARTÍNEZ DÍEZ, M. (1971): Onico-osteodisplasia hereditaria. Síndrome uña rótula. *Rev. Esp. de Cir. Ost.*, 6, 299-306.
23. PATTE, J. (1957): Onychodistrophie: presentation d'un cas familial. Thèse de Toulouse.
24. Ponencia española de la S.E.C.O.T. (1973): Displasias óseas, pág. 41.
25. RENWICK, J. N. (1956): The genetics of the nail patella Syndrome. Ph. D. Thesis. London University College.
26. RENWICK, J. H. and LAWLER, S. D. (1955): Genetical linkage between the ABO and nail patella loci. *Annals of human genetics*, 19, 312.
27. RENWICK, J. M.; JAMESON, J. H.; WILSER-VANK (1956): Nail patella Syndrome. Evidence (or modification by alleles at the main locus). *Annals of human genetics*, 21, 159-169.
28. SEGWICK, citado por F. SERAL IÑIGO; J. M. REMARTÍNEZ RIVARES; A. GÓMEZ ALONSO y M. MARTÍNEZ DÍEZ (1971): Onico-osteodisplasia hereditaria. Síndrome uña rótula. *Rev. Esp. de Cir. Ost.*, 6, 299-306.
29. SMILLIE, J. S. (1977): Enfermedades de la articulación de la rodilla, pág. 55. Editorial Jims, S. A. Barcelona.
30. TACHDJIAN, M. O. (1976): Ortopedia pediátrica, pág. 253, 261, 258, 259 Tomo I. Edit. Interamericana. Buenos Aires.
31. TURNER, J. W. (1933): Hereditary arthrodysplasia associated with hereditary dystrophy of the nails. *J.A.M.A.*, 100, 882-884.
32. VALDVEZA, A. F. (1973): The nail patella syndrome. A report of the three families. *J. Bone Jt. Surg.*, 55 B, 145.
33. VENABLE, J. H. (1940): Structure of a Knee joint in hereditary arthrodysplasia. *South Surg.*, 9, 345.
34. WARKANY, J. (1971): Congenital malformations: Notes and comments year book Medical Publisher inc. 35 east wacker drive clu-cago pág. 1016.