

HOSPITAL MÉDICO-QUIRÚRGICO PROVINCIAL. MURCIA

Osteo-ónico-displasia

A propósito de un caso con ausencia de «astas ilíacas» y revisión de la literatura

LUIS R. MESEGUER OLMO*

RESUMEN

Se presenta un caso de osteo-ónico-displasia con ausencia de «cuernos ilíacos».

Se aportan las indicaciones quirúrgicas para los trastornos locales que cursen con sintomatología y se revisa la literatura.

Descriptores: Osteo-ónico-displasia. Enfermedad de Fong.

SUMMARY

A case of osteo-onycho-dysplasia (Fong's disease), in absence of iliac horns is reported.

The surgical indications for local disorders with symptoms are considered. The literature is reviewed.

Key words: Osteo-onicho-dysplasia. Fong's disease.

Sinonimia

Osteo-ónico-displasia. Síndrome ónico-patelar. Enfermedad de Fong. Síndrome ungueo-patelar. Síndrome hereditario de la pelvis corniforme. Síndrome de Turner. Onico-osteoartritis hereditaria.

tornos renales, luxación congénita de cadera, etc.

En 1820, CHATELAIN (citado en 37) describe en un paciente la asociación de anomalías congénitas en uñas, codos y rodillas, no relacionando estos hallazgos entre sí y con trastornos hereditarios.

En 1897, LITTLE (21) fue el primer autor que observa y describe a una familia de 18 miembros con ausencia de rótulas y uñas hipoplásicas en los pulgares, en las cuatro generaciones estudiadas, lo que indicaba el carácter hereditario del cuadro.

WREDE (44) en 1909 y FIRTH (14) en 1912, observan la afectación de los codos en este síndrome.

Más tarde, en 1931 OSTERREICHER (29) hace el primer estudio detallado del cuadro global.

TURNER (40) en 1933, presentó otro

Introducción

Se trata de un raro síndrome hereditario autosómico dominante de penetrancia variable y caracterizado por la presencia de excrescencias óseas en ambos ilíacos, hipoplasia o ausencia de rótulas, uñas pequeñas o displásicas y que generalmente se asocia a luxación posterior de cabeza de radio, tras-

* Servicio de Traumatología-Cir. Ortopédica.

caso en el que señala la presencia de crestas ilíacas prominentes y excrecencias que él cree procedentes de la propia cresta ilíaca. Después, esto mismo es observado por KIESER (46) y FONG (15) en los años 1939 y 1946 respectivamente, situándolas más en la cara posterior de los ilíacos y sin relación con las crestas y que denominó este último «cuernos ilíacos», no relacionándolos con el síndrome general. CAFFEY (4) indica su procedencia de núcleos secundarios de crecimiento.

MINO et al. (27) y THOMPSON et al. (38), son los que añaden esta anomalía ilíaca al cuadro de displasia ungueal, hipoplasia de rótulas y de cabeza radial.

En 1957, LOVE y BEILER (23) proponen el término de osteo-ónico-displasia hereditaria y que en realidad se ajusta más a esta alteración.

En cuanto a la frecuencia del síndrome, no hay datos exactos. Únicamente conocemos las series recopiladas por DUNCAN y SOUTER (8) en 1933, después de una revisión de la literatura mundial en la que encuentran 44 familias afectadas por el síndrome y que supone unas 400 personas las que presentaban alteraciones.

MINO et al. (27) en 1948 han reunido 100 casos, también después de una revisión de la literatura.

DUTHIE y HECHT (9) en 1960 encuentran un caso en 800 niños examinados en un campamento.

Finalmente, RENWICK e IZAAT (33) en 1965, señalan una frecuencia de uno por 50.000 nacimientos.

Herencia

Se trata de un trastorno hereditario con carácter autosómico dominante de penetrancia variable, no ligado al sexo (2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 14, 15, 18, 20, 22, 23, 25, 27, 30, 33, 35, 38, 39, 40, 41, 42, 45), por lo que puede ser transmitido tanto por el varón como por la mujer. El gen puede producir varias anomalías relacionadas con las diferentes capas germinativas embrionarias, afectándose principalmente al ectodermo y el mesodermo (2, 18, 20, 37, 38). La expresividad variable del gen hace que puedan existir diferentes variantes clínicas (como en nuestro caso en el que no existían cuernos ilíacos).

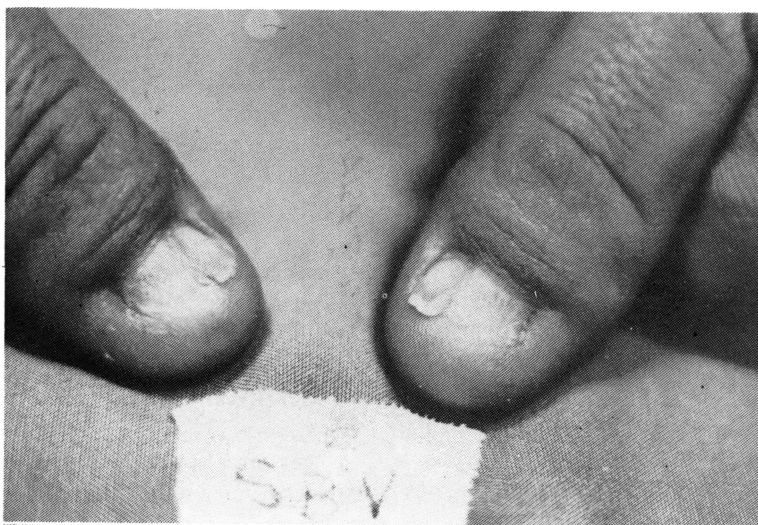


FIG. 1.—Uñas hipoplásicas y hemiatróficas en su borde cubital, a nivel de ambos pulgares.

RENWICK, LAWLER y SCHULZE señalan que el gen mutante está en relación con el locus determinante del grupo sanguíneo ABO, por lo que el síndrome se hereda asociado a un determinado grupo sanguíneo A, B u O (2, 30, 31, 32, 33, 37).

Manifestaciones clínicas y radiológicas

Los hallazgos clínicos más constantes o frecuentes se localizan a nivel de uñas, rodillas, pelvis y codos, y éstos consisten en:

1. A nivel de las uñas: (Fig. 1 y 2)

Estas pueden estar ausentes, ser hendidadas, hipoplásicas, hemiatróficas en su margen cubital, afectando principalmente a los dedos radiales (sobre todo al pulgar), no obstante pueden estar también alteradas las uñas de los dedos del pie.

El pulpejo del dedo suele hacerse dorsal, debido a la implantación proximal del hiponocio.

Se pueden encontrar además una discreta laxitud ligamentosa en las articulaciones MCF e IF de los dedos.

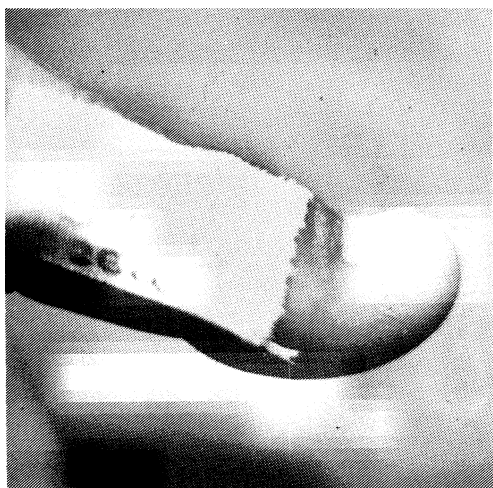


FIG. 2.- El pulpejo distal se extiende al dorso del dedo.

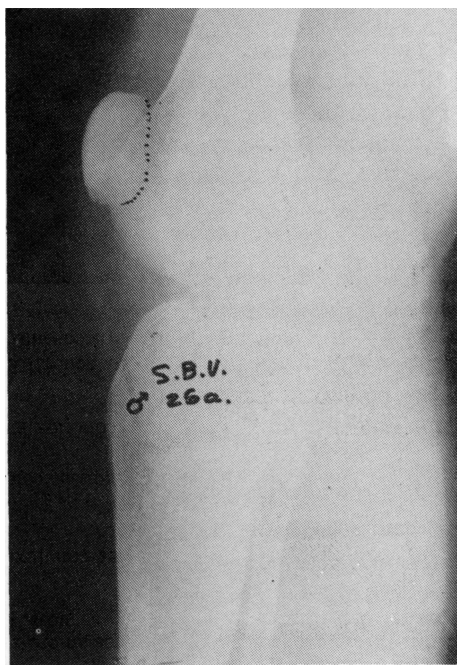


FIG. 3.- Rótulas hipoplásicas y relativamente alta.

2. A nivel de las rodillas: (Figs. 3 y 4)

Se caracteriza por la ausencia o hipoplasia de las rótulas con claros síntomas de subluxación, luxación o desaxación.

En nuestro caso se encontró con una rótula displásica del tipo «Alpin hunter's cap», anomalía en la que la rótula prácticamente sólo posee una faceta articular lateral. Se acompaña de una hipoplasia del cóndilo femoral externo con un índice de profundidad troclear alterado. El cóndilo medial es por el contrario más prominente. La afectación es bilateral (fig. 4-bis).

3. A nivel de los codos: (Fig. 5)

Existe una hipoplasia del epicóndilo, del cóndilo humeral y de la cabeza radial la cual puede guardar sus relaciones normales con la cavidad sigmoidea menor del cúbito y con el cóndilo humeral o bien estar subluxada o luxada posteriormente.

La apófisis coronoides adopta una forma alargada y puntiaguda.

Clínicamente todo ello se manifiesta con un bloqueo de la supinación, principalmente del antebrazo, deformidad valga del codo y discreta protusión subcutánea postero-lateral de la cabeza radial en los casos más graves.

Puede ser detectada alguna alteración de la articulación radio-cubital distal del tipo de la deformidad de Madelung.

No se han observado alteraciones neurológicas periféricas secundarias a la deformidad valga del codo.

4. A nivel de la pelvis: (Fig. 6)

La presencia de los «cuernos ilíacos», la protusión de las crestas ilíacas y las prominentes espinas ilíacas antero-superiores es lo característico.

Respecto a la presencia de las astas ilíacas, puede decirse que son virtualmente

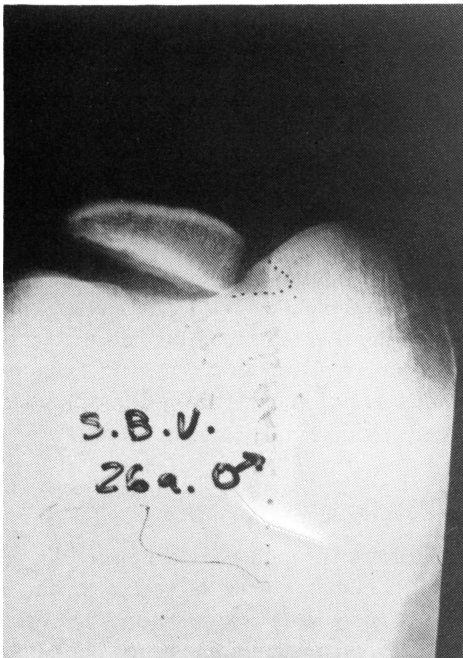


FIG. 4.- Rótula del tipo «Alpin hunter's cap» (gorro de cazador alpino).

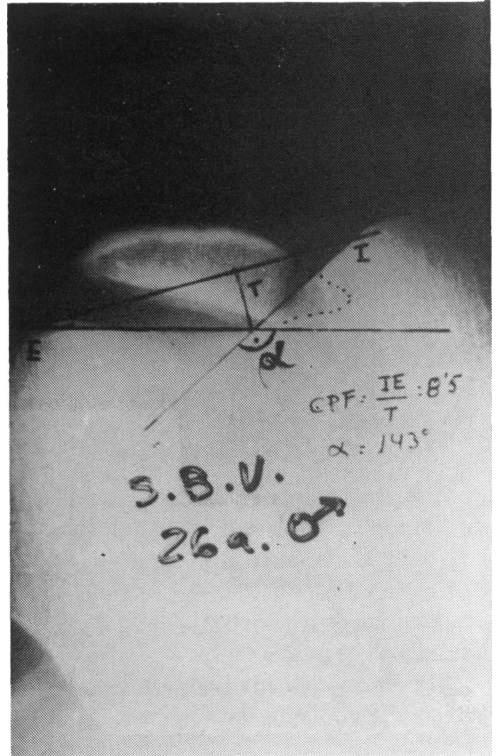


FIG. 4 bis.- Hipoplasia del cóndilo femoral externo. Los parámetros medidos tienen su explicación en el texto.

diagnósticas de la enfermedad, estando ya presentes al nacer por lo que facilita el diagnóstico en los primeros meses de vida. Suelen aparecer en el 80 por 100 de los afectados y su ausencia no descarta la enfermedad, como lo demuestra el caso presentado.

Se han encontrado una serie de cuadros o anomalías asociadas inespecíficas y coincidentes, como:

- a) Trastornos renales con proteinuria, displasias renales e incluso insuficiencia renal (2, 3, 4, 5, 11, 12, 15, 17, 18, 20, 22, 24).
- b) Pie zambo y calcáneo valgo (3, 5, 20, 25, 28, 37).
- c) Luxación congénita de cadera (12, 16, 17, 28, 37, 38, 43).
- d) Espina bífida (23, 27).

- e) Camptodactilia y campto-clinodactilia del 5.º dedo (6, 10, 37).
- f) Pigmentación anormal del iris (1, 2, 8, 12, 37).
- g) Síndrome de Plumber-Winson (23, 37, 43).
- h) Angiomas (20).
- i) Escoliosis (2, 37).
- j) *Pectus carinatum* (2, 3, 25).
- k) *Genu valgo* (37).
- l) Alopecia congénita e hipertrichosis (5, 40).
- m) Deformidad de Madelung (28).

S.B.V., varón, de 26 años, que acude a nuestra consulta manifestando que al flexionar las rodillas nota que algo «salta» y se «desplaza» en la cara anterior de su rodilla derecha, ocasionándole un chasquido audible con dolor e «inseguridad» sobre todo al subir escaleras, y desde hace dos o tres años.

No recuerda antecedente traumático alguno, y en los antecedentes personales no hay nada destacable.

En la exploración de ambas rodillas se detecta un discreto *genu valgo* con signo de bayoneta bilateral. La palpación de la faceta externa de la rótula derecha es dolorosa así como la percusión rotuliana. Manualmente puede desplazarse lateralmente con suma facilidad, presentando un signo de «pellizco rotuliano» a la contracción del cuádriceps positivo.

No existe atrofia de cuádriceps, ni alteraciones menisco-ligamentosas. Ante la sospecha de tratarse de una subluxación y desaxación rotuliana se realiza el estudio radiográfico oportuno que incluye radiografías AP, L y axiales de rótula en 30-60-90 grados de flexión. En éste se pueden observar los siguientes hallazgos: (Figs. 3, 4, 4 bis).

- (1) Discreta patela alta.
- (2) Rótula hipoplásica, tipo «Alpin hunter's cap».
- (3) Índice de profundidad rotuliana 3.5 (n:3.6-4.2).
- (4) Índice rotuliano 3.3 (n:1-3).
- (5) Angulo de abertura patelar =85° (n:120-140°).
- (6) Angulo de abertura femoral =145° (n:120-140°).
- (7) Índice de profundidad femoral =8.5 (n:4.2-6.5).
- (8) Hipoplasia del cóndilo femoral externo.
- (9) Valgo de rodilla en los límites normales.

Estos hallazgos se encontraron en ambas rodillas.

Aunque estamos ante un cuadro de subluxación y desaxación rotuliana con síntomas claros de hiperpresión rotuliana, la presencia de una displasia patelar nos obliga a realizar un estudio global o general del enfermo en busca de otras alteraciones osteoarticulares concomitantes, lo que da como resultado las observaciones siguientes: (Figs. 1, 2, 5).

- a) Deformidad valga de ambos codos.
- b) Hipoplasia ungueal en ambos pulgares, con hemiatrofia de los bordes cubitales.
- c) Bloqueo de la supinación a nivel de antebrazo, bilateral.
- d) Pies cavos varos bilaterales.

En el mapa óseo practicado detectamos: (Figs. 5, 6, 7).

- 1) Prominencia de las crestas ilíacas y espina ilíacas antero superiores.

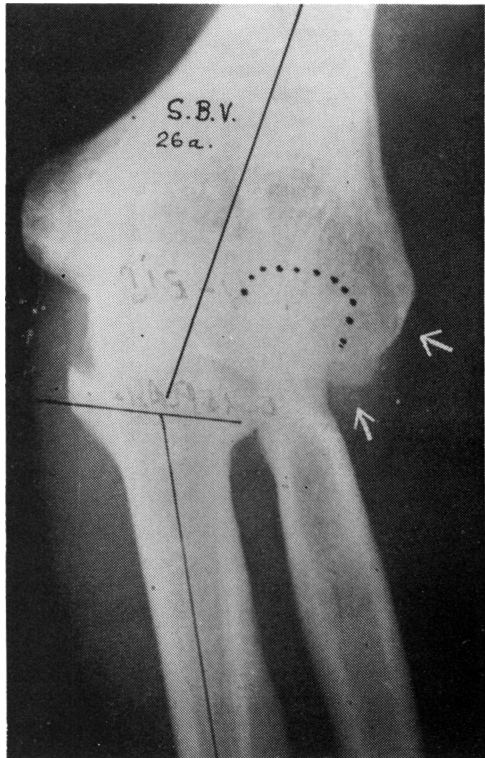


FIG. 5.—Hipoplasia de cóndilo y epicóndilo humeral. Hipoplasia de la cabeza radial con cuello largo y luxada posteriormente. Deformidad valga del cúbito.

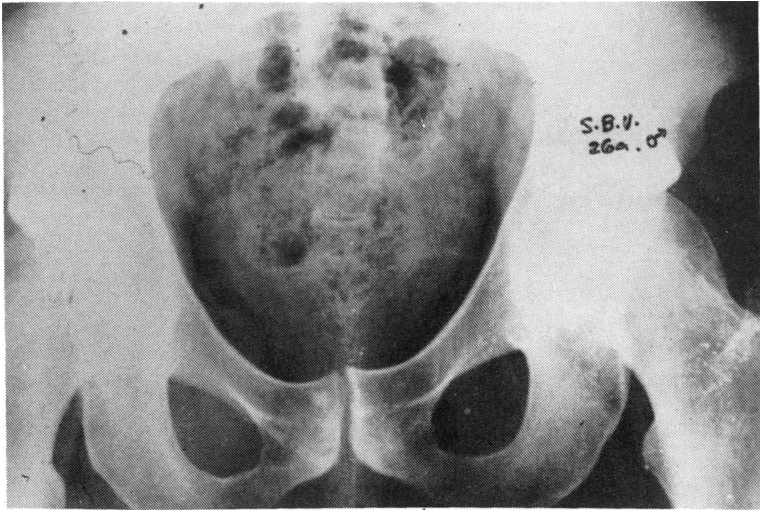


FIG. 6.— Prominencia de espinas ilíacas antero-superiores y crestas ilíacas. Ausencia de «cuernos ilíacos». *Coxa valga*.

- 2) Hipoplasia de cabezas radiales con luxación posterior de las mismas.
- 3) *Coxa valga* bilateral.
- 4) Hipoplasia de acromión y apófisis coracoides, bilateral.
- 5) Hipoplasia de cóndilos y epicóndilos humerales.

Encajando todo ello en el cuadro general de un síndrome patelo-ungueal u osteo-ónico-displasia.

No se ha podido realizar un estudio familiar del caso, dada la problemática social que rodea al enfermo.

Consideraciones terapéuticas

El tratamiento del síndrome, es el tratamiento de las alteraciones locales. Para el tema de la subluxación rotuliana aplicamos

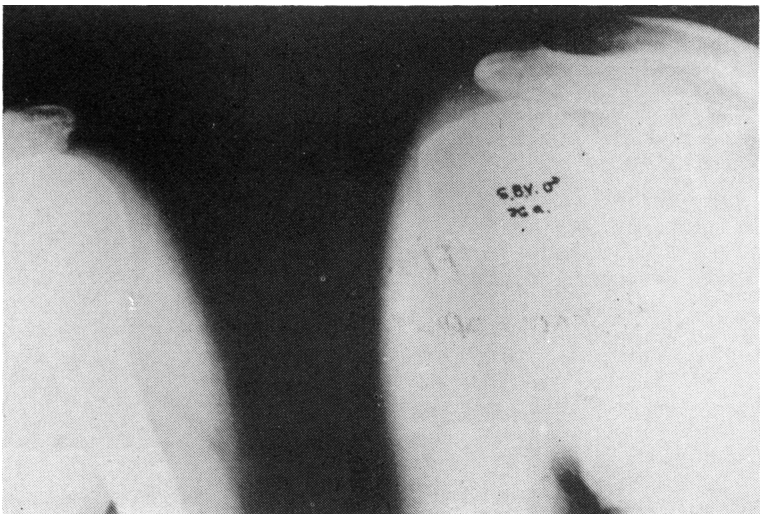


FIG. 7.— Hipoplasia de acromión y apófisis coracoides.

siempre la técnica de KROGIUS-LECENE (plastia de vasto interno) con la que hemos obtenido siempre buenos resultados.

En cuanto a la luxación posterior de la cabeza radial que está bloqueando principalmente la supinación del antebrazo, preferimos realizar una artroplastia de resección de la cabeza radial, a una artroplastia de interposición con prótesis de SWANSON ya que coexiste una hipoplasia de cóndilo y epicóndilo humeral, no siendo por tanto congruente con la prótesis, con lo que el resultado funcional sería un tanto incierto además de no corregir la deformidad valga del cúbito.

Conclusiones

El síndrome tiene un carácter autosómico dominante y no ligado al sexo. Pudiendo afectar a cualquiera de las tres capas germinativas embrionarias, aunque quedan con preferencia afectadas el ectodermo y el mesodermo.

Las manifestaciones clínicas se localizan de forma constante a nivel de uñas (displásicas), rodillas (ausencia o hipoplasia rotuliana) y pelvis (cuernos ilíacos) dato patognomónico detectable en los primeros meses después del nacimiento, aunque su ausencia no excluye el cuadro, los codos quedan afectados de modo más irregular.

Puede asociarse a otros trastornos, aunque sin relación directa con el síndrome.

En cuanto al tratamiento de las alteraciones locales preferimos realizar una plastia de cuadriceps para los casos que cursen con luxación o subluxación recidivante de rótula, la técnica de EMSLIE para los SHPR en adultos y la plastia-liberación de alerones en los jóvenes. En las situaciones en las que existe una luxación posterior de la cabeza radial, practicamos una artroplastia de resección. Las otras posibles alteraciones ortopédicas asociadas se tratarán según los métodos más indicados.

BIBLIOGRAFIA

1. AGGARWAL, N. D. and MITTAL, R. L. (1970): Nail-patella syndrome. *J.B.J.S.* 52B: 29.
2. ANDRÉS, V. et al. (1980): Osteo-onicodisplasia. A propósito de tres casos. *Radiología*, 22: 83.
3. BEALS, R. K. and ECKHARDT, A. L. (1969): Hereditary onycho-osteodysplasia (Nail-patella syndrome). *J.B.J.S.* 51A: 505.
4. CAFFEY, J. (1982): Diagnóstico radiológico en pediatría. Tomo II. 3.^a edic. pág. 918 y 1084. Edit. Salvat. Barcelona.
5. CARBONARA, P. and ALPERT, M. (1964): Hereditary osteonicho-dysplasia (HOOD). *Amer. J. Med. Sci.*, 242: 139.
6. COWELL, H. R. (1971): Hereditary onycho-osteodysplasia. Report of a kindred with dysplasia of the fifth finger. *Clin. Orthop.*, 76: 43.
7. DARLINGTON, D. and HAWKINS, C. F. (1967): Nail-patella syndrome with iliac horns and hereditary nephropaty. *J.B.J.S.* 49B: 164.
8. DUNCAN, J. G. and SOUTER, W. A. (1963): Hereditary onycho-osteodysplasia, the nail-patella syndrome. *J.B.J.S.* 45B: 242.
9. DUTHIE, R. B. and HECHT, F. (1963): The inheritance and development of the nail-patella syndrome. *J.B.J.S.* 45B: 259.
10. EDEIKEN, J. y HODES, P. J. (1978): Diagnóstico radiológico de las enfermedades de los huesos. Pág. 246. Edit. Panamericana. Buenos Aires.
11. EISENBERG, K. S. et al. (1972): Osteo-onychodystrophy with nephropaty and renal osteodystrophy. A case report. *J.B.J.S.* 54A: 1301.
12. FAIRBANCK, T. J. (1982): Atlas de enfermedades generalizadas del esqueleto. Pág. 159. Edit. Salvat, S.A. Barcelona.
13. FICAT, R. P. and HUNGERFORD, D. S. (1977): Disorders of the patello-femoral joint. Pág. 52. Edit. Masson. N.Y.
14. FIRTH, A.C.D. (1912): Hereditary absence of the patellae and deformity of the nails. *Brit. J. Child. Dis.* 305.
15. FONG, E. E. (1946): Iliac horns (symmetrical bilateral central posterior processes): case report. *Radiology*, 47: 517.
16. GADEKAR, N. G. et al. (1962): Iliac horns with arthrodisplasia and dystrophy of the nails. Fong's lesion. *Brit. J. Radiol.*, 35: 141.
17. HAUBRICH, R. (1978): Diagnóstico radiológico clínico de las enfermedades internas. Tomo III-1, pág. 100. Edit. Jims, S.A. Barcelona.

18. HAWKINS, C. F. and SMITH, O. E. (1950): Renal dysplasia in a family with múltiple hereditary abnormalities including iliac horns. *Lancet*, 1: 803.
19. INSALL, J. (1982): Patellar pain. *J.B.J.S.* 64 A: 1.
20. LEAHY, M.S. (1966): Hereditary nephropathy of osteonychodysplasia. Nail-patella syndrome. *Amer. J. Dis. Child.*, 112: 237.
21. LITTLE, E. M. (1897): Congenital absence or delayed development of the patella. *Lancet*, 2:781.
22. LÓPEZ MICHELENA, M. J. et al. (1978): Osteonicodisplasia. Estudio de una familia. *Bol. S. Vasco-Nav. Ped.*, 13: 109.
23. LOVE, W. H. and BEILER, D. D. (1957): Osteo-onycho-dysplasia. *J.B.J.S.* 39A: 645.
24. LLOYD-ROBERT, G. C. (1974): Patología osteoarticular en el lactante y en el niño. Pág. 185. Edit. Jims, S.A. Barcelona.
25. MAINI, P. S. and MITTAL, R. L. (1966): Hereditary onychoosteo-arthrodysplasia. *J.B.J.S.* 48A: 924.
26. MERLE D'AUBIGNE, R. y MAZAS, F. (1979): Tratado de técnica quirúrgica. Tomo VIII, pág. 335. Edit. Toray-Mason, S.A. Barcelona.
27. MINO, R. A. et al. (1948): Osseous dysplasia and dystrophy of the nails. Review of the literature and report of a case. *Amer. J. Roentgen.*, 60: 88.
28. MURRAY, R. O. y JACOBSON, H. G. (1982): Radiología de los trastornos esqueléticos. Tomo I, pág. 50. Edit. Salvat, S.A. Barcelona.
29. OSTERREICHER, W. (1931): Family with onychia, patella abnormalities and dislocation of the radius. Dominant characteristic over 5 generations. *Z. Menschl. Vererb. Konstitutionsl.*, 15: 465.
30. PALACIOS, E. (1967): Hereditary osteo-onycho-dysplasia. The nail-patella syndrome. *Amer. J. Roentgenol.*, 101: 842.
31. RENWICK, J. H. and LAWLER, S. D. (1955): Genetical linkage between the ABO and nail-patella loci. *Ann. of Human Genetics*, 19:312.
32. RENWICK, J. H. and SCHULZE, J. (1965): Male and female recombination fractions for the nail-patella ABO linkage in man. *Ann. of Human genetics*, 28: 379.
33. RENWICK, J. H. and IZATT, M. M. (1965): Some genetical parameters of the nail-patella locus. *Ann. of Human Genetics*, 28: 369.
34. RENWICK, J. H. (1956): Nail-patella syndrome: Evidence for modification by alfeles at the main locus. *Ann. of Human Genetics*, 21: 159.
35. ROECKERATH, E. (1951): Hereditäre osteo-onycho-dysplasie. *Forstsch. Rontgenstr.* 75: 700.
36. SMILLIE, I.S. (1977): Enfermedades de la articulación de la rodilla. Pág. 55. Edit. Jims, S.A. Barcelona.
37. TACHDJIAN, M. O. (1976): Ortopedia pediátrica. Pág. 253, 261, 258, 259. Tomo I. Edit! Interamericana. Buenos Aires.
38. THOMPSON, E. A. et al. (1949): Iliac horns. An osseous manifestation of hereditary arthrodysplasia associated with dystrophy of the finger nails. *Radiology*, 53: 88.
39. TULLOCH, H. P. (1962): Hereditäre onycho-ostedysplasie mit iliacal-hörnern. *Clin. Radiol.*, 8: 324.
40. TURNER, J. W. (1933): A hereditary arthrodysplasia associated with hereditary dystrophy of the thumb nails. *J.A.M.A.* 100: 882.
41. URUÑUELA, J. et al. (1976): Síndrome uña-rótula-codo. *Med. Cut. I.L.A.* 6: 437.
42. VALDUEZA, A. F. (1973): The nail-patella syndrome. A report of three families. *J.B.J.S.* 55B: 145.
43. WILLIAMS, H. J. and HOYER, J. R. (1973): Radiographic diagnosis of osteonychodysostosis in infancy. *Radiology*, 109: 151.
44. WREDE, A. (1909): Kongenitale erbliche luxation der patella nach aussen. *Berlin Klin. Wschr.* 46: 376.
45. ZIMMERMAN, CH. (1961): Iliac horn's a pathognomonic roentgen sign of familial onycho-ostedysplasia. *Amer. J. Roentgenol.* 86: 478.
46. KIESSER, W. (1939): Die sogenannte flughaut bein menschen. *Z. Vererb. Konstitut.* 23: 594.