

HOSPITAL GENERAL Y CLÍNICO DE TENERIFE
FACULTAD DE MEDICINA DE LA UNIVERSIDAD DE LA LAGUNA
DEPARTAMENTO DE CIRUGÍA: PROF. F. GONZÁLEZ HERMOSO
SERV. DE ORTOPEDIA Y TRAUMATOLOGÍA: DR. G. DE LA BARREDA

Condrodisplasia metafisaria

Estudio de tres casos tipo Schmid

G. DE LA BARREDA, M. MOYA, J. MINGUET y J. L. GARCIA-ESTRADA

RESUMEN

Se presentan tres casos familiares de condrodisplasia metafisaria tipo Schmid, haciendo consideraciones en cuanto al diagnóstico diferencial de los distintos tipos de la misma con la condroplasia y el raquitismo.

Drescriptores: Condrodisplasia metafisaria tipo Schmid. Condrodisplasia metafisaria. Diagnóstico diferencial.

SUMMARY

Three cases affected of metaphyseal disostosis Schmid's type are reported. Considerations about its diagnosis compared with Achondroplasia and rickets are discussed.

Key words: Metaphyseal Disostosis Schmid's type.

Resumen

Dentro de las afecciones displásicas del esqueleto, existen unos cuadros clínicos que se engloban dentro de las denominadas condrodisplasias metafisarias, o para otros autores, disostosis metafisarias, que presentan diferencias mínimas entre sí y se confunden frecuentemente con otros cuadros clínicos, como la acondroplasia o el raquitismo. El motivo de este trabajo, es presentar una familia afecta de una condrodisplasia metafisaria tipo Schmid, y hacer unas consideraciones en cuanto al diagnóstico diferencial de los diversos tipos.

Generalidades

Desde que JENSEN en 1934 (2), describió un caso de displasia esquelética, que denominó disostosis metafisaria, hasta nuestros días, se han ido acumulando múltiples cuadros que tenían cierta similitud con la primitiva descripción de JENSEN (2), pero que presentan notables diferencias así; SCHMID en 1949 (6) y SPAHR en 1961 (7), describen dos formas distintas de disostosis metafisarias, lo que llevó a MCKUSICK en 1966 (5) a sugerir tres tipos de enfermedad: la tipo Jensen, la tipo Schmid y la tipo Spahr, posteriormente añadiría en 1964 un nuevo tipo

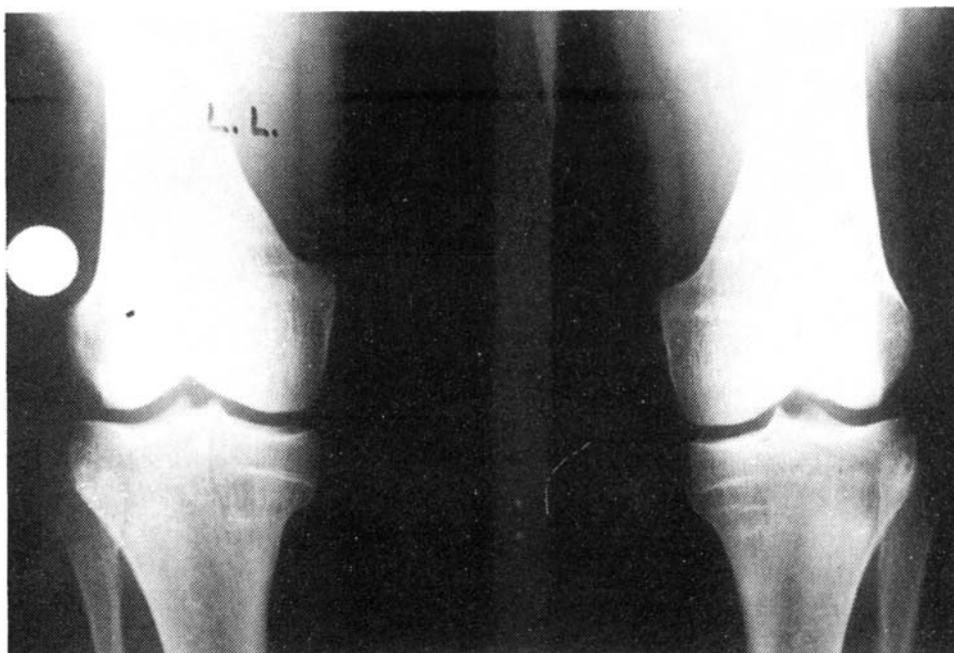


FIG. 1.- Caso 1, 27 años rodillas.

que lleva su nombre, sin embargo, RUTH WYNNE-DAVIES y FAIRBANK en 1976 (8), en su publicación sobre afecciones esqueléticas, describen hasta 13 tipos diferentes de condrodisplasias metafisarias.

Condrodisplasia metafisaria tipo Schmid

El tipo Schmid sería una forma más discreta y menos florida que la tipo Jensen pero más frecuente. Las alteraciones no es-



FIG. 2.- Caso 2, lesiones típicas de rodillas.

tán presentes en el momento de nacer, aparecen cuando los enfermos comienzan a ponerse en pie y se diagnostican entre los dos y cinco años.

Herencia.— Probablemente es autosómica dominante, con un alto índice mutacional de gran penetración, DENT y NORMAN (1), con más de una generación afecta.

Clinica.— Son enfermos de corta estatura sin llegar al enanismo (entre 1'30 y 1'60 metros), que se caracterizan por tener *genu varo*, marcha de pato y aumento de la lordosis lumbar. La función renal y la bioquímica sérica son normales.

Radiología.— La afectación radica en las metafisis de los huesos cilíndricos, no estando afectado el cráneo ni la columna. Las epífisis suelen ser normales y la diáfisis tiene densidad y arquitectura normal, lo que las diferencia fundamentalmente del raqui-

tismo, dado la similitud de la imagen metafisaria. La metafisis está ensanchada, a veces en forma de copa, con la zona de calcificación provisional irregular y con amplia variación en el grado de afectación.

El cuadro radiológico va entrando en lo que podríamos llamar fase de reparación durante todo el crecimiento esquelético, hasta conseguir un patrón radiológico normal, la mayoría de las veces con huesos más cortos, aunque hay descritos casos con longitud normal KILBURN (3).

Diagnóstico diferencial.— Dada la imagen radiológica similar a la del raquitismo, se suele confundir con los diferentes tipos de éste, pero la no afectación epifisaria y diafisaria, así como la no alteración de la función renal y de la bioquímica sanguínea, nos llevan al diagnóstico de certeza.

En cuanto al diagnóstico diferencial con los otros cuadros de condrodisplasia metafisaria los hemos resumido en el cuadro I.



FIG. 3.— Caso 2, postoperatorio a los dos años.

Comentarios

Se trata como hemos visto de una afectación familiar de una condrodisplasia metafisaria, que fue confundida, cosa frecuente, con un raquitismo, dada la edad de presentación de los síntomas y de la radiología.

Pensamos que la sospecha de raquitismo debe ir ligada a un estudio metabólico completo, con lo cual podemos evitar errores diagnósticos y sobre todo crear yatrogenismos con nuestros tratamientos.

El diagnóstico de tipo Schmid de condrodisplasia lo hemos hecho por exclusión de los otros tipos tal como hemos podido observar en el cuadro que hemos adjuntado.

Material

Caso núm. 1.— M.L.L., enferma de 27 años: que desde los 4-5 años le han notado que tiene las piernas arqueadas, sin consultar nunca por esta

| TIPO | HERENCIA | CLINICA | RADIOLOGIA | SANGRE |
|---|----------------------|---|--|---|
| JANSEN - 1934 | NO | - Precoz - Contracturas - Exoftalmos - Estatura menor de 125 cm. - Caja torácica pequeña | - Gran afectación - Puede haber afectación del craneo | |
| SCHMID - 1949 | Autosómica dominante | - Genu varo - Marcha de pato - Caja torácica ensanchada por abajo - Estatura entre 130 - 160 cm. | - No afectación del craneo | |
| SPAHR - 1961 | Autosómica recesiva | - Igual Schmid | - Igual Schmid | |
| MCKUSICK - 1964 Hipoplasia cartilaginosa capilar | Autosómica recesiva | - Ligero arqueamiento de piernas - Tibia corta en relación con perone - Cabello escaso, fino, claro y fragil - Respuesta grave o fatal a la varicela | - Metafisis anchas e irregulares - Se afectan columna, craneo y costillas | |
| Con insuficiencia pancreática congénita y neutropenia. - 1964 | Autosómica recesiva | - Síntomas de insuficiencia pancreática - Diarrea | - Esclerosis - Irregularidad metafisaria, sobre todo en femur proximal. A veces en vertebras. | - Neutropenia - A veces anemia y trombocitopenia |
| TIMOLINFOPENIA - 1969 | Autosómica recesiva | - Poco o ningún pelo - Uñas pequeñas y distróficas - Lesiones ictiosicas en piel - Extremidades cortas, con el femur mas corto en relación con la tibia. | - No afectación craneo y columna - Costillas cortas - El iliaco es pequeño y con techo de acetabulo horizontal | - Linfopenia - Agammaglobulinemia - Hipoplasia timo |
| VAANDRAGER - 1960 | Autosómica dominante | | - Se afectan metafisis, pero tambien zonas diafisarias próximas | |
| MARTEAUX - 1963 | Autosómica dominante | | - No se afectan todas las metafisis - El femur proximal es normal | |
| KOZLOWSKI - 1964 | Autosómica dominante | - Estatura casi normal | - Igual a Schmid | |
| PEÑA - 1965 | | - Escoliosis | - Afectación metafisis diafisis - Defectos de osificación c. cervical - Enanismo | |
| WIEDEMAN Y SPRANGER 1970 | | - Extremidades pequeñas congénitas - Enanismo - Manos y pies normales | | |
| CALCIFICANTE - 1971 | | - En la infancia todos los huesos largos, son pequeños con las metafisis expandidas. | - Lesiones similares a la Enf. de Ollier, pero simétricas. - Estrechas líneas de osificación y calcificación de la metafisis a la diafisis. | |
| LOCALIZACION PERIFERICA - 1972 | | - Manos y pies cortos - Estatura normal | - No se afectan los huesos largos, solo los tubulares de manos y pies. | |



FIG. 4.— Caso 3, aspecto de las caderas.

deformidad; menarquia a los 12 años, piensa que dejó de crecer a los 14 años, actualmente mide 151 cm. En el resto de la historia no hay datos de interés. Antecedentes familiares: dos hijas, casos 2 y 3, afectas, un hermano con exostosis múltiple. A la exploración llama la atención el *genu varo* y su corta estatura. Analítica ningún dato de interés, el estudio metabólico efectuado es normal. Radiología (fig. 1).

Caso núm. 2.— M.R.L., enferma de 5 años, hija del caso anterior que fue llevada a un médico hace un año por tener las piernas arqueadas y la diagnóstica de raquitismo poniéndole un tratamiento con calcio, vitamina a y d. A la exploración niña de 102 cm y 19 Kg en la que llama la atención el *genu varo* que presenta. El estudio metabólico realizado por el Departamento del profesor Moya descarta la existencia de raquitis-

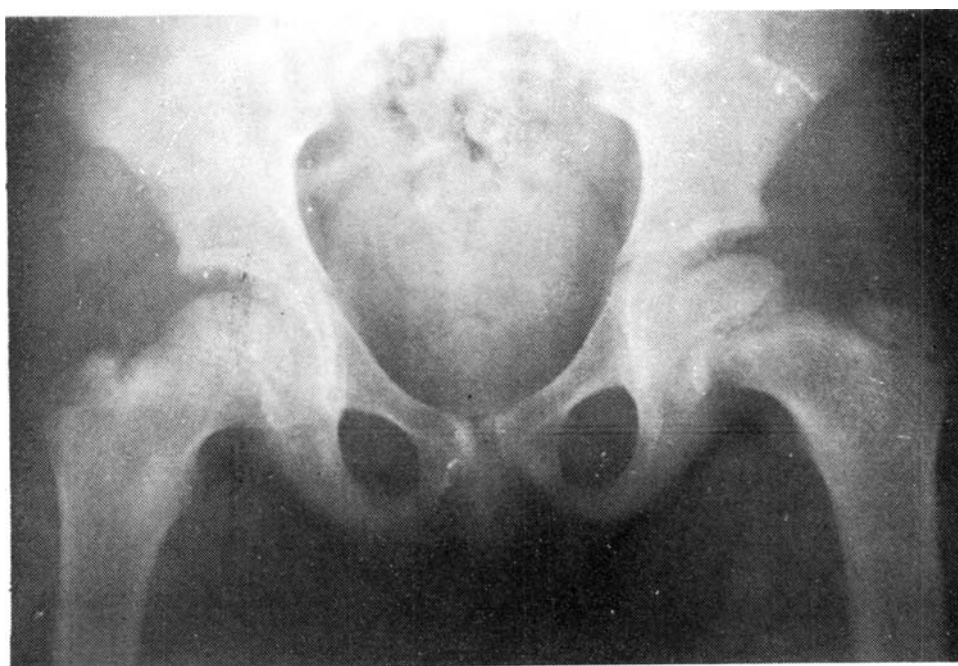


FIG. 5.— Caso 3, postoperatorio a los dos años.

mo o cualquier otra alteración metabólica. Se le realizan osteotomías correctoras de tibias y pueden ver los resultados a los dos años (figs. 2 y 3).

Caso núm. 3.— A.R.L., enferma de 3 años, hermana de la anterior, diagnosticada igualmente de raquitismo por un trastorno de marcha. Estudio metabólico normal, analítica normal, debido a la *coxa vara* que presenta se le efectúan osteotomías de valguización y pueden ver el resultado a los dos años (figs. 4 y 5).

BIBLIOGRAFIA

1. DENT, C. E. y NORMAND, I. C. S. (1944): «Metaphyseal dysostosis, type Schmid». *Arch. Dis. Childh.* 39, 444.
2. JENSEN, M. (1934): Über atypische chondrodystrophie (achondroplasie) und über eine noch nicht beschriebens angeborene wachsumstörung des knochensystems: Metaphysare dysostosis. *Z. Orthop. Chir.* 61, 253.
3. KILBURN, P. (1973): A metaphyseal abnormality. Report of a case with features of metaphyseal dysostosis. *J. Bone, Jt. Surg.*, 55 B, 643.
4. MC KUSICK, V. A. (1964): Metaphyseal dysostosis and thin hair; a new recessively inherited syndrome. *Lancet*, 1, 832.
5. MC KUSICK, V. A. (1966): *Heritable disorders of connective tissue*. Ed. 3, St. Louis, C.V. Mosby, Co.
6. SCHMID, F. (1949): Beitrag zur dysostosis endocranialis metaphysaria. *M Schr. Kinderheilk.* 97: 393.
7. SPAHR, A. and SPAHR-HARTMAN, I. (1961): Dysostose metaphysaire familiale. Etude de 4 cas dans une famille. *Helv. Paediatr. Acta.*, 16, 836.
8. WYNNE-DAVIES, R. y FAIRBANK, T. J. (1976): *Fairbank's atlas of general affections of the skeletons*. Churchill Livingstone, Second edition.