

HOSPITAL GENERAL Y CLÍNICO DE LA LAGUNA (TENERIFE)

Displasia epifisaria múltiple

G. DE LA BARREDA, C. GARCIA, J. DE LA BARREDA

RESUMEN

Se presentan dos casos, uno familiar y otro aislado de displasia epifisaria múltiple, con aportación de iconografía.

Descriptores: Displasia epifisaria múltiple.

SUMMARY

Two cases of Displasia epiphysialis multiplex, one with family antecedents and another one without, are reported with typical pictures.

Key words: Displasia epiphysialis multiplex.

Introducción

Desde que en el año 1935, FAIRBANK (1) describiera por primera vez esta entidad y luego el mismo autor (2) en el año 1947 en un artículo en el *British-Journal of Surgery*, lo denominara Displasia Epiphysialis múltiple, se han escrito múltiples escritos y ha recibido diferentes denominaciones: Disostosis encondral epifisaria, SWOBODA (6), Disostosis epifisaria generalizada, JACKSON (3), Epifisiopatía hereditaria, RIBBING (5), Displasia poliepifisaria, MAROTEUX (4). Pese a todas estas denominaciones, consideramos que corresponde a FAIRBANK la nominación de la enfermedad, por ser él el primero en describirla.

Clinica: Es un trastorno familiar del desarrollo producido por una herencia autosómica dominante, con amplia variabilidad en su expresión.

Se caracteriza por ser enfermos de estatura reducida a expensas de sus extremidades, con un tronco normal y por tanto, presentando un enanismo que suele ser de tipo leve a moderado.

El defecto fundamental es un trastorno del desarrollo de los centros de osificación epifisaria, que condicionan secundariamente una deformidad del cartílago articular, por falta de soporte óseo, creando deformidades articulares permanentes con degeneración precoz de las articulaciones y que ocasionarán dolor y rigidez fundamentalmente en caderas, rodillas y tobillos, desde la infancia.

El número de epifisis afecta varía. No se afecta el cráneo, huesos faciales y pelvis, pudiendo afectarse tardíamente los centros de osificación de la columna, pero de forma leve. La afectación en huesos cortos de la mano, da una mano con dedos cortos y gruesos. La afectación de la cadera puede confundirse radiológicamente con una enfermedad de Perthes.

Los pacientes tienen musculatura e inteligencia completamente normales.

Radiología: Se presentan irregularidades en la osificación epifisaria, caracterizada por fragmentación y ensanchamiento. El grado de deformidad epifisaria varía, existiendo epifisis con gran fragmentación, mientras



FIG. 1.—B. D. M. aspecto del fémur de la hija mayor no afecta.



FIG. 3.—M. D. M. 6 años, radiología típica de rodillas.

que otras se caracterizan sólo por aplanamiento, y en algunos casos existen microepífisis con osteogénesis multicéntrica.

Las vértebras presentan mínimos defectos consistentes en una irregularidad en su zona epifisaria.

Diagnóstico: Rara vez se diagnostican

antes de que el niño comience a caminar, en que se observa una marcha de pato y la presencia de manos y pies con dedos cortos y gruesos. A medida que el niño se desarrolla, se nota anomalías de sus extremidades en comparación con el desarrollo del tronco, haciéndose más patentes a medida que el niño crece.



FIG. 2.—G. D. M. 9 años, aspecto de las caderas.



FIG. 4.—L. D. M. 4 años, aspecto del pie.



FIG. 5.—L. D. M. 4 años, lesiones en rodillas.

El diagnóstico diferencial lo tendremos que establecer primeramente con la displasia espondilo-epifisaria, en la que son muy marcadas la afectación vertebral. Con la mucopolisacaridosis, en la que existe la excreción anómala de mucopolisacáridos, con las lesiones de hipotiroidismo en el cual la clínica y los datos de laboratorio son diferentes y por último, con la enfermedad de Perthes, cuya diferencia fundamental estriba en que sólo se afectan las caderas.



FIG. 6.—R. D. M. niña de 2 años, aspecto de las caderas.

Materiales

En el presente trabajo presentamos una serie que afecta a una familia y otro caso aislado sin que hayamos podido encontrar ningún familiar afecto.

Familia D. M.

No hemos encontrado antecedentes familiares además de los afectados, ya que provienen de otra isla y no hemos podido establecer ningún tipo de conexión.

La familia está constituida por padres sin signos de afectación; la hija primogénita afecta sólo de un déficit femoral congénito tipo III tardío y los restantes hijos afectados de la displasia son tres varones y una hembra.

Todos presentan una corta estatura con una media del 10 por 100 por debajo del mínimo correspondiente a sus edades; en la radiología podemos observar las lesiones típicas. Hay que destacar que ninguno presentaba sintomatología dolorosa (figs. 1, 2, 3, 4, 5, 6).

J. P. P.—Enferma de 44 años, que acude a las policlínicas de nuestro Hospital por

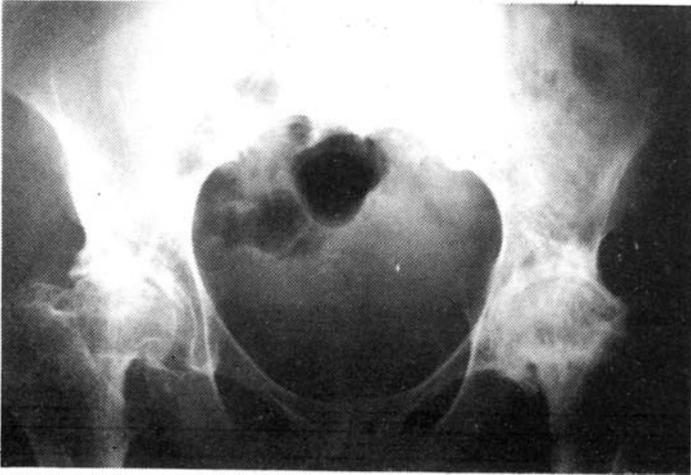


FIG. 7.—J. P. P. 44 años, aspecto de las caderas.

presentar dolores generalizados que dice son reumáticos pues los padece desde los 16 años, tratándose los con aspirinas, hasta hace 7 años en que tuvo un episodio de dolor



FIG. 8.—J. P. P. 44 años, aspecto de la rodilla.

agudo en cadera derecha, que la ha dejado con una cojera permanente, comenzando desde entonces con antirreumáticos de todo tipo, hasta hace unos dos meses que ha comenzado con dolores más agudos, localizados también a nivel de rodillas y tobillos. En su ingreso fue intervenida de sus dos caderas implantándosele unas sustituciones totales de caderas, con buen resultado funcional y aliviándosele las molestias de rodillas y tobillos. Radiología (figs. 7, 8).

Comentarios

Hemos podido observar las tremendas lesiones que afectan a las epífisis de los enfermos jóvenes, así como la evolución indefectible hacia la artrosis precoz.

Queremos hacer también constar que las intervenciones realizadas en los jóvenes no alteraron para nada la evolución de la enfermedad.

BIBLIOGRAFIA

- FAIRBANK, H. A. T. (1935): «Generalised diseases of the skeleton». *Proceeding of the Royal Society of Medicine*, 28 1611.
- FAIRBANK, H. A. T. (1947): «Displasia epiphyseal multiplex». *Brit. J. Surg.*, 34, 225.
- JACKSON, W. P. V., ALBRIGHT, F., DREWRY, G., HANELIN, J. y RUBIN, M. I. (1954): «Metaphyseal dysplasia, epiphyseal dysplasia, diaphyseal dysplasia and related conditions». *J. Arch. Interns. Med.*, 94-871.
- MAROTEAX, P. y cols. (1968): «Essai de classification des dysplasies spondylo-epiphysaires». Monographies de genetique medicale, Lyon, Simep. edition.
- RIBBING, S. (1937): «Studien über hereditäre multiple spiphysentörungen». *Acta Radiol. (Stockholm) Suple.* 34.
- SWOBODA, W. (1972): «Osteología infantil». Ediciones Toray.