

HOSPITAL DE LA MISERICORDIA Y SAN JUAN DE DIOS. SERVICIO JERARQUIZADO
DE TRAUMATOLOGÍA Y ORTOPEDIA DE LA S. S. EN CÁDIZ
Jefe de Servicio: Prof. Dr. D. ANTONIO JIMÉNEZ CISNEROS

Displasia craneometafisaria de Jackson

ANTONIO JIMÉNEZ CISNEROS

RESUMEN

El autor hace referencia a un caso tratado hace años de esta rara afeción, producida por alteración genética del desarrollo metafisario, en el que el fenómeno esencial parece radicar en un defecto de remodelación de la embudización metafisaria, según el concepto de Rubin, por un descontrol de la acción osteoclástica en el proceso de reabsorción del tejido esponjoso estructurado.

Descriptores: Displasia craneometafisaria. Jackson, síndrome.

SUMMARY

A new case of craniometaphyseal dysplasia of Jackson is reported.

Key words: Craniometaphyseal dysplasia Jackson's syndrom. Pyle's syndrom.

Introducción

Dice un conocido refrán que «el infierno está lleno de buenas intenciones», la mayoría de las veces, buenas intenciones que cayeron en el olvido. Pero sucede que, en ocasiones, sucesos totalmente independientes y sin relación alguna, hacen aflorar a la superficie recuerdos y hechos vividos que pasaron al olvido, que adquieren una nueva vigencia y vitalidad.

Sirva esta digresión para justificar esta comunicación sobre una historia clínica, la cual ha sido puesta en actualidad, gracias a la convocatoria que supone la II Semana Universitaria de Ortopedia en Sevilla (marzo de 1976), al po-

ner sobre el tapete el problema de las Osteopatías genotípicas, y nuestra participación activa y directa en su correspondiente mesa redonda. Al revisar nuestros archivos sobre tales problemas surgió un antiguo caso tratado por nosotros por los años 1964 al 65, que quisimos publicar, pero que al fin cayó en el baúl de los recuerdos. Si hubiéramos tenido prisa en publicar, le hubiera correspondido el honor de ser el primer caso descrito en España; sin embargo, como no se trata de establecer un «marathon» publicitario, ha de conformarse con ser el tercero, después de las descripciones realizadas en 1968 por MONTES MORTERA y LÓPEZ SASTRE, y el posteriormente presentado por TRUCHUELO NEGRETE y MORENO GONZÁLEZ.

Comunicación presentada al Congreso Sotini-Sato de Nápoles, mayo 1976.

Displasia craneometafisaria

La primera descripción de esta osteopatía genotípica se debe a PYLE (1931), al encontrar un enfermo con un poco frecuente trastorno del desarrollo metafisario, y que interpreta como una displasia familiar a nivel de la metafisis.

Posteriormente, en 1937, BAKWIN y KRIDA, describen casos, afirmando su estirpe familiar y metafisaria.

En 1954, JACKSON, amplía el cuadro de lesiones por sus observaciones, en las que describe típicas lesiones craneales, tomando a partir de entonces el nombre de *Displasia craneometafisaria de Jackson*, frente a la anterior nominación de *Enfermedad de Pyle*.

Es afección displásica muy infrecuente, con gran escasez de casos conocidos. En la revisión de la literatura mundial que realiza en 1968 MONTES MORTERA,

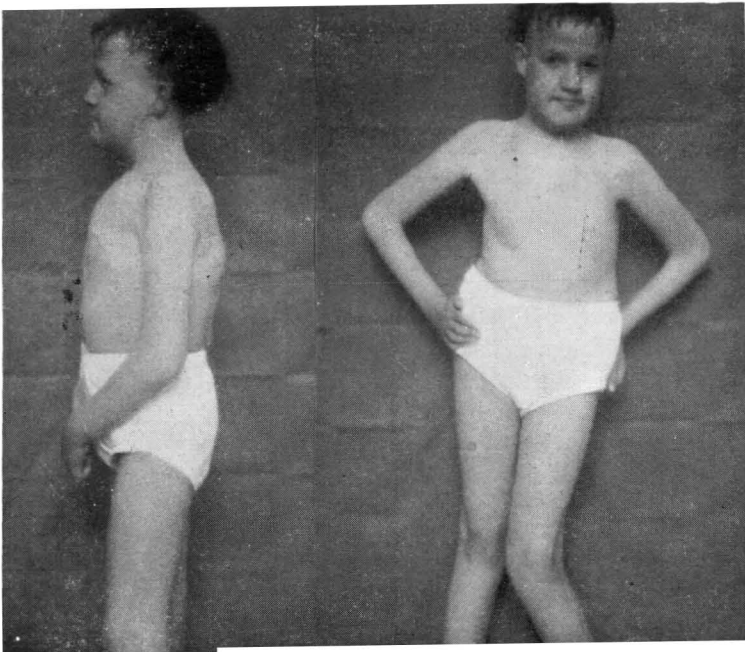
sólo encuentra una treintena de casos descritos.

Posteriormente, en 1972, SVOBODA, en su *Osteología Infantil*, hace referencia a unos 50 casos publicados.

Uno de los problemas más importantes que dificultan el estudio de las displasias óseas es la abundancia de sinonimias para una misma enfermedad, que nos hace movernos en una maraña de patronimias. Es mérito de escuelas importantes, como las de LAMY y MAROTEAUX, las de BONI, CECILIANI, GUISELLINI y LENZI, así como del americano RUBIN, que han intentado una simplificación y sistematización de los trastornos genéticos, con el fin de obtener una unificación de criterios.

A estos intentos clasificatorios se oponen dos clases de circunstancias:

En primer lugar, la dificultad radica en la escasez de casos clínicos de una



FIGS. 1 y 2.

determinada aberración genética, de tal modo que, aun en servicios muy amplios, no tienen estudios de todas las posibilidades alterativas del crecimiento óseo a los distintos niveles epifisarios, del cartílago fisario, metafisario y de la diáfisis. De tal modo esto es así, que las descripciones han de apoyarse exclusivamente en los datos aportados por la bibliografía, y además se corrobora por el hecho de que la mayoría de las publicaciones de conjunto van seguidas de un más o menos copioso atlas iconográfico, para poder precisar aún más las imágenes alterativas y las deformidades existentes.

En segundo lugar, dos alteraciones genéticas del crecimiento óseo iguales pueden tener variaciones ostensibles en su gradiente de deformidad, que les haga parecer como enfermos distintos. La aceptación de los factores de *amplificación*, *polaridad* y *tiempo*, en conjunción con el estudio del *árbol genealógico*, existencia o no de *abortos* y coexistencia de *factores ambientales*, nos podrán dar una idea de aproximación acerca de estos dos enfermos distintos, pero en los que los mecanismos patogénicos están provocan-

do alteración en la hemiesferización de las epífisis, en las alteraciones de crecimiento en longitud al actuar sobre cartílago fisario, o bien en los trastornos metafisarios por un fenómeno alterativo del mecanismo de embudización; por fin, a nivel diafisario por trastorno de la cilindración. Pero, además, nos van a explicar estos mecanismos esenciales y simples la existencia de formas abortivas, porque el trastorno era tan generalizado que eran inviábiles, o enfermos con trastornos muy amplios, generalizados y precoces, frente a otros con formas parciales, limitadas y muchas veces de aparición tardía, en los que el substrato común de su disturbio genético es el mismo.

Dentro de las descripciones hechas en la literatura española, y con el fin de buscar simplificación de criterios, reseñaremos:

1.º El caso de MONTES MORTERA y LÓPEZ SASTRE presenta como datos esenciales deformantes:

- a) *Genu valgus* muy acusado.
- b) Catarata congénita derecha.
- c) Criptorquidia izquierda.



FIGS. 3 y 4.

2.º El caso de TRUCHUELO NEGRETE y MORENO GONZÁLEZ tiene como alteraciones detectadas:

- a) *Genu valgum* acusado bilateral.
- b) Anormalidades metafisarias de los huesos largos y tubulares cortos.
- c) Trastornos desarrollo de huesos de la cara, realizando un interesante estudio ortodóncico.
- d) Trastornos óseos de clavículas y pelvis con agujeros obturadores pequeños.
- e) Discreto disrafismo en el raquis cervical.

Al igual que en los casos anteriores, y por la antigüedad del que ahora notificamos, no pudimos disponer entonces de estudios cromosómicos y genéticos enzimáticos y sí simplemente de datos familiares.

Historia clínica: J. A. S. 14 años. Varón. Hijo único.

Historia materna de tres abortos en los

cinco primeros meses de embarazo. La exploración realizada tanto al padre como a la madre no denotaba anormalidad. No recuerdan antecedentes de malformaciones alterativas en los antecesores ni en ramas colaterales. Tanto por el lado materno como en la correspondiente al padre.

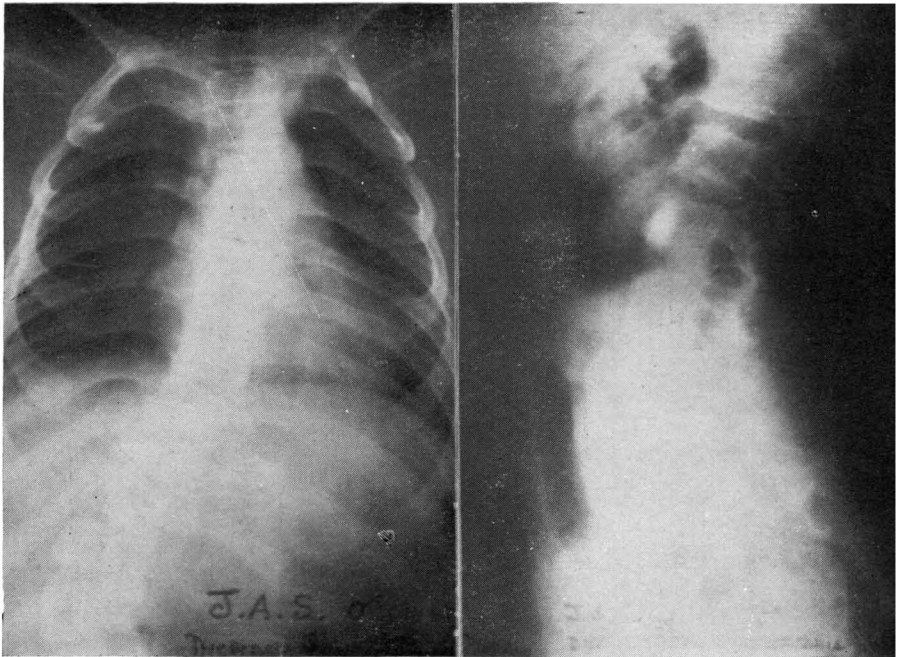
El acudir a consulta no es precisamente por el estado oligofrénico del enfermo, que los padres llevan con desmesurada comprensión y cariño, sino porque van notando una angulación progresiva de los miembros inferiores. *Genu valgo*, más acusado en el miembro inferior derecho, con exagerada laxitud articular a la carga que impide de modo progresivo la deambulación. El resto de deformidades craneales y torácicas son aceptadas con extraordinario conformismo (figs. 1 y 2).

En su aspecto externo el enfermo presenta:

Individuo normolíneo de mayor estatura de la correspondiente a su edad, por un predominio de la longitud de los miembros inferiores, en proporción a la altura del tronco.

Cráneo: Estas deformidades, según informan los padres, han sido de tardía aparición en el curso de los últimos seis años. Encontramos:

Cráneo y cabeza grandes: Dolico-braqui-



FIGS. 5 y 6.

céfala, con rasgos toscos, discreto hipertelorismo. Prognatismo acusado y mandíbula engrosada. Fórmula ortodóncica anormal, con piezas irregulares y cruzadas, y con aspecto de leontiasis, ausencia de neumatización de los senos craneofaciales, que son mínimos. Ello puede ser causa de compresiones nerviosas e incluso del estado de oligofrenia. Hay un evidente signo optimista de "moria", por posible afectación del lóbulo frontal. Es oligofrénico sumiso, dócil y siempre alegre al menor estímulo, no presentando signos de angustia ni ansiedad, ni aun en el quirófano, después de intervenciones practicadas (figuras 3 y 4).

Tórax: Deformidad torácica, con tórax en quilla y protrusión esternal. Embudización de clavículas.

Raquis: Deformidades somáticas, con alteraciones epifisarias dorsales y escoliosis, y deformidad costal (fig. 5).

A nivel dorsal y primeras lumbares, trastornos epifisarios vertebrales, y entre 4L y 5L se aprecia discopatía y desviación histérica (fig. 6).

Pelvis: Agujeros obturadores pequeños y escotadura ciática poco pronunciada. Alteraciones de articulaciones sacroilíacas, que parecen soldadas y sin interlínea (fig. 7).

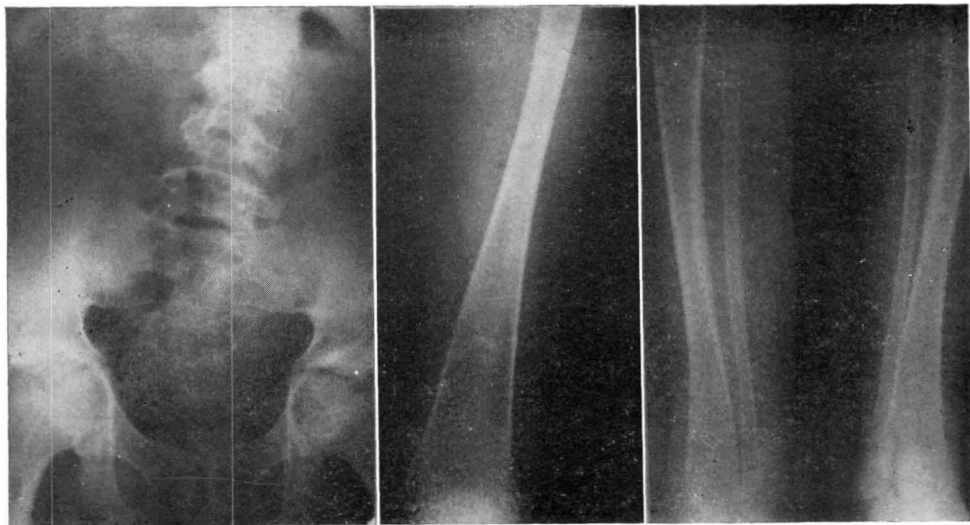
Miembros: Metáfisis en "botella", siguiendo su afectación el grado de intensidad alte-

rativa al sentido de la polaridad. Trastorno que reconoce una actividad en el *tiempo* de carácter intermitente, ya que son detectables las líneas de Harris (figs. 8 y 9).

La gran laxitud articular, en especial de rodillas, permite la organización de *genus valgus*, que por alteraciones mecánicas del crecimiento local permiten su fijación y consolidación, por aumentos laterales del crecimiento de las epífisis.

Pero lo que más caracteriza en los huesos largos es la deformidad metafisaria en «botella» o «matraz», muy parecidas a las de las osteopetrosis, pero de las que se diferencian, porque en esta displasia la cortical metafisaria, además de osteoporótica, es muy delgada, que harían pensar en una fragilidad ósea a este nivel.

Desde el punto de vista ortopédico, el principal problema estático y dinámico que su consulta planteaba era el del *genus valgo* progresivo. Dada la configuración articular, optamos por una osteotomía femoral supracondílea, consiguiendo una buena alineación. Por otra parte, la



FIGS. 7, 8 y 9.

consolidación postoperatoria se realizó dentro de plazos normales, y con la formación de un callo óseo exuberante.

Constituye, pues, la displasia craneo-metáfisaria, afección poco conocida por la escasez de casos clínicos publicados. En ella, el fenómeno esencial debe radicar en un defecto de remodelación de la embudización metafisaria por un descontrol de la acción osteoclástica en el proceso de reabsorción periférica del tejido esponjoso estructurado, y cuyo resultado sería una metáfisis ensanchada, constituida por una esponjosa parecida a la normal y rodeada de una cortical muy adelgazada. Los trastornos de crecimiento craneal, con engrosamientos óseos, darían lugar al angostamiento de los orificios craneales, con el correspondiente riesgo de compresión nerviosa de los pa-

res craneales en el recorrido de los mismos.

Estos son, en el recuento revivido de este enfermo, sus problemas esenciales y las vivencias surgidas en su tratamiento, que por fin un día, como hoy, han salido a la luz para su publicación y conocimiento comunitarios.

BIBLIOGRAFÍA

- CLAVEL, GOMAR y VAQUERO (1973): *Displasias óseas*. Ponencia de la SECOT. Santiago de Compostela.
- BONI, CECILIANI, GHISELLINI y LENZI (1970): *Le condro-osteodisplasie genotipiche*. Ponencia SIOT. Nápoles.
- J. TRUCHUELO NEGRETE y J. P. MORENO GONZÁLEZ: *Rev. Ortopedia y Traumatología*, 273-282.
- A. JIMÉNEZ CISNEROS: Comunicación a la II Semana Universitaria de Ortopedia de Sevilla. Marzo, 1976.