

DISPLASIA ESPONDILOEPIFISIARIA CONGENITA

Dr. Hugo Noli Callirgos (1)

Spranger y Wiedemann establecieron este desorden en 1966, al describir seis casos y realizaron un resumen de 14 casos más, hallados en la literatura.

Se describe a una paciente de 22 años de edad, sexo femenino, que acude al servicio de Medicina Física y Rehabilitación, el año 1986, con impotencia funcional de 4 miembros, en silla de ruedas.

Entre sus antecedentes de importancia: Nace a los 6 y medio meses al ocurrir Rutura Prematura de Membranas, mediante cesárea, con un peso de menos de 1,000 gr. marcha independiente al año, lenguaje comprensivo y expresivo normales, desde los 4 años de edad retardo del crecimiento, realizó marcha normal hasta los 8 años de edad, después tuvo que utilizar bastones y muletas, diagnosticada en diversos nosocomios de enanismo y enfermedad degenerativa ósea. Padres de talla corta: padre 1.50 m., madre de 1.46, una hermana de 34 años con retardo mental.

La evaluación realizada nos mostró lo siguiente:

Cabeza: normocéfala, cuello corto, tórax: pectus excavatum con rebordes costales elevados, escápulas sobresalidas, escoliosis dorsal; extremidades superiores: rangos limitados; extremidades inferiores: coxofemorales: rangos limitados; motilidad activa:

disminuida en 4 miembros a predominio de miembros inferiores; fuerza muscular: disminuida en 4 miembros a predominio de miembros inferiores, tono incrementado, hiperreflexia, clonus de tobillo bilateral; esfínteres: pérdida parcial de esfínter vesical, talla: 1.23 cm.; miopía de 12 dioptrías.

Entre los exámenes auxiliares, lo más saltante son los exámenes radiológicos que nos mostraron.

- Platiespondilia sobre todo en vértebras cervicales.
- Displasia de cabezas humerales y femorales, así como de los acetábulos.
- Escoliosis dorso-lumbar
- Extremos costales anteriores: ensanchados
- Urografía: Doble pelvis renal y uréteres
- Manos y pies normales
- Cuello femoral: varo

El principal diagnóstico diferencial se debe realizar con la Enfermedad de Morquio, cuyas diferencias clínicas primordiales son: compromiso severo de manos y pies, lo cual no presenta nuestro paciente, asimismo, en el morquio se presenta: nubosidad corneal y cuello femoral en valgo; nuestra paciente presenta miopía severa y cuello femoral en varo.

Otra diferencia notable sería la Queratosulfaturia que si se presenta en la enfermedad de Morquio, no así en la Displasia

Espondilopifisiaria, lo cual nos fue imposible realizar en nuestro medio.

EVOLUCION NATURAL: La evolución natural de la enfermedad puede llevar al estrechamiento del canal raquídeo u ocurrir inestabilidad aguda progresiva del cuello con graves complicaciones neurológicas como viene ocurriendo a nuestra paciente con signos neurológicos de neurona motora superior.

ETIOLOGIA: Autosómica dominante en la gran mayoría de casos. El estudio realizado, sugiere la existencia de heterogeneidad genética en familias que tuvieron hijos afectados de padres no afectados.

BIBLIOGRAFIA:

Spranger, J. and Wiedemann. HR Dysplasia spondyloepiphyseal congenita Helv. Paediatr. Acta 21: 1966.

Spranger, J. and Langer, L.O.: Spondyloepiphyseal dysplasia congenita Radiology 94:313, 1970.

Harrod. M,JE, et al: Genetic heterogeneity in spondyloepiphyseal congenita Am. J. Med. Genet. 18:311, 1984.

Goodman Richard, Gorlin, Robert. Malformaciones en el lactante y el niño 1986. Salvat Editores.