

11237
24
34



Universidad Nacional Autónoma de México

HOSPITAL INFANTIL DE MEXICO

"Dr. Federico Gómez"

SINDROME UÑA-ROTULA O DISPLASIA
ONICOOSTEOARTICULAR HEREDITARIA EN EL
HOSPITAL INFANTIL DE MEXICO

TESIS DE POSTGRADO
Que para obtener el Título de
Especialista en Pediatría Médica

Presenta la

Dra. María Carmen Cortés Flores

Dirigida por el

Dr. David Félix Acevedo



México, D. F.

1986

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas Tesis Digitales Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS © PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis está protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

I N D I C E

I.	INTRODUCCION	1
II.	ANTECEDENTES HISTORICOS4
III.	DESCRIPCION CLINICA DEL SINDROME	8
IV.	ASPECTOS GENETICOS15
V.	DIAGNOSTICO	16
VI.	TRATAMIENTO	18
VII.	JUSTIFICACION	19
VIII.	MATERIAL Y METODOS20
IX.	RESULTADOS21
X.	CASOS CLINICOS23
XI.	BIBLIOGRAFIA38

SINDROME UNA-ROTULA O DISPLASIA ONICOOSTEOARTICULAR HEREDITARIA
EN EL HOSPITAL INFANTIL DE MEXICO
"DR. FEDERICO GOMEZ".

I N T R O D U C C I O N.-

El síndrome uña-rótula es una enfermedad hereditaria rara, genéticamente determinada, que involucra tejidos de origen ectodérmico y mesodérmico, caracterizada por displasia de las uñas y rótulas fundamentalmente, pero que pueden también estar afectados los codos, huesos iliacos, frontal y huesos de la cintura escapular; además de tejidos blandos como músculos, piel y ojos (1-45), y en un 25 a 42% de los casos se presenta enfermedad renal asociada, la cual se manifiesta por proteinuria y/o hematuria e insuficiencia renal crónica terminal, llegando a ameritar trasplante renal (11,16,25,31).

Es una enfermedad familiar que se transmite con carácter autosómico dominante, debida a un gen que está estrechamente relacionado con el locus de los grupos sanguíneos ABO (5,11,45,46,48).

La expectativa de vida es normal, no hay limitación en la fertilidad. No se conoce exactamente su incidencia en la población general, sólo se sabe que afecta más al sexo femenino que al masculino (12,46). En general el pronóstico es bueno para la forma no nefropática, ya que las complicaciones renales si acortan la vida, llegando a reportarse una mortalidad de 5.5 a 10% secundaria a insuficiencia renal crónica (45,48). En casos aislados se

ha reportado cierto grado de retardo mental (12).

El diagnóstico es muy sencillo, y puede hacerse desde el nacimiento con la simple observación de las uñas, las cuales son -- displásicas en 93 a 98% de los pacientes portadores del síndrome; otras manifestaciones comienzan a ser obvias durante el crecimiento y desarrollo del niño, como la displasia de las rótulas, presente en 90% de los casos, que origina caídas frecuentes y dolor articular a nivel de rodillas, secundario a luxación externa de la rótula, hallazgos que observamos en el niño cuando empieza a caminar, dificultándosele también el subir o bajar escaleras (9, 12,48); la displasia del codo se caracteriza por hipoplasia de la cabeza del radio, ocurre en 90% de los casos, origina limitación de la movilidad del codo secundaria a luxación o subluxación de la cabeza radial (45,46,48). En la pelvis se describen los "cuernos iliacos", que pueden ser palpados a través de las regiones -- glúteas en las fosas iliacas externas, presentes en 87% de los casos y constituyen un signo patognomónico de la enfermedad (4,7,10) Todos estos cambios constituyen la expresión clásica del síndrome son simétricos y persisten a lo largo de la vida (48), pero como ya señalamos anteriormente, puede haber más anomalías óseas (que podremos hacer evidentes mediante Rayos X), lesiones oculares diversas, hipotrofia muscular, hiperelasticidad de la piel (10) y -- enfermedad renal.

Todos los pacientes con displasia onico-osteoarticular hereditaria deben someterse a estudio de la función renal, ya que pueden cursar con proteinuria asintomática o hematuria microscópica

secundarias a grados variables de disfunción renal, que de no detectarse hacen pasar desapercibida la enfermedad por largo tiempo favoreciendo su progreso y un retraso en su control y manejo.

El tratamiento va encaminado a mejorar la función de las articulaciones afectadas, por medio de diferentes técnicas quirúrgicas, y Medicina física. Por otro lado, es muy importante establecer la presencia o no de enfermedad renal, para llevar un control periódico adecuado del paciente, e impartir consejo genético oportuno a la familia (43-47).

ANTECEDENTES HISTORICOS .-

La primera descripción data de 1820, por Chatelain, quien describió un paciente con hipoplasia de la rótula, él cual tenía antecedente del mismo problema en su padre y su abuelo (12,13).

Posteriormente fué citada por Sedgwick y Little en 1897, -- quienes revisaron 42 pacientes en los que había hipoplasia o ausencia de la rótula (13,29,48). Little hizo mención de una familia en la que había 18 miembros afectados de hipoplasia de rótula y displasia de las uñas de los dedos pulgares, representantes de cuatro generaciones, lo que les hizo pensar en el carácter hereditario de la enfermedad (4-9).

Little y Turner, en 1933 publicaron estudios detallados de pacientes con el síndrome constituido por la "triada" de : distrofia ungueal, displasia del codo e hipoplasia o ausencia de la rótula, en una serie de 26 miembros de una familia de 39 (13). Describieron también un aumento en la concavidad normal de la superficie externa del iliaco, dándole a la cresta la apariencia de abocarse hacia afuera (1-3,6,10). Turner expresó además la posibilidad de herencia mendeliana (3).

Lester, en 1936 describió por primera vez heterocromía del iris en un paciente con síndrome uña-rótula (20,48).

Föng, en 1946 describió los "cuernos iliacos", como proyecciones cónicas en la cara externa de los iliacos, al realizar radiografías de pelvis en pacientes con síndrome uña-rótula, hallazgo que sumado a la triada antes descrita por Turner y Little vino a constituir una "tetrada" que lo define actualmente (1,3,4,6,7).

Mino y cols., en 1948 presentaron una revisión de cerca de 100 casos similares (6).

En 1950, Hawkins y Smith asociaron la presencia de nefropatía con éste síndrome, ya que los pacientes presentaban proteinuria constante u ortostática, o bien hematuria microscópica, y el estudio histológico del riñón reveló alteraciones en la estructura de la membrana basal glomerular(26).

Beller, en 1957 y posteriormente Valdueza en 1973 describieron que las anomalías de la rótula originaban deformación e inestabilidad de la rodilla, genu valgo y alteraciones en la marcha, así como dificultad para subir escaleras (20).

Darlington y Hawkins, en 1957 señalaron que los "cuernos iliacos" no causaban ninguna inestabilidad de la pelvis (20,48).

Jameson, desde 1956 estableció en forma definitiva después de varios estudios que el gen causal del síndrome se encontraba en el locus de los grupos sanguíneos ABO, y sugirió que existían dos genes, uno para la forma no nefropática y otro para la nefropática del síndrome uña-rótula, y que éstos pueden ser alelos (20).

Whalen, en 1962 clasificó la nefropatía del síndrome uña-rótula dentro del grupo de las nefritis crónicas, y mencionó que había cambios característicos de la membrana basal glomerular dados por aumento en la cantidad de fibras de colágena (8).

Carbonara y Alpert, en 1964 reportaron en una revisión de la literatura americana, que la proteinuria se encontraba en 42% de los pacientes con displasia onico-ostearticular hereditaria, los cambios histológicos observados entonces por microscopía de luz fueron de glomérulonefritis (8,11,26,48).

Muth, Norton y Mescon, en 1968 reportaron alteraciones en la función tubular y glomerular asociadas con el síndrome uña r6tula (11).

Los estudios de Simila y cols., en 1970 concluyeron que la nefropatía del síndrome U-R era una nefrosis congénita, basándose en la existencia de una familia con síndrome de onicoosteodisplasia, en la que 5 de 8 presentaban enfermedad renal (15).

Eisenberg, en 1972 observó que existían grados variables de severidad en las lesiones renales (48); y en 1973 describió la alteración funcional del codo secundaria a las anomalías esqueléticas que origina el síndrome uña-r6tula.

Morita, en 1973 demostró por microscopía electrónica que existe engrosamiento de la membrana basal glomerular, dado por un aumento en la cantidad de fibras colágenas, aunque tal hallazgo es similar a cambios encontrados en el síndrome de Alpert, pero en éste último no existe displasia ungueal ni rotuliana (18).

Gilula y Kantor, en 1975 encontraron c6ncer de colon asociado en un paciente con síndrome uña-r6tula (46).

Wright, en 1983 reportó un caso de hiperplasia nodular linfoides angiofolicular -originando una masa en cuello-, en un paciente con síndrome uña-r6tula (41).

El estudio del síndrome Uña-R6tula ha sido de interés para Dermat6logos, Ortopedistas, Genetistas y Nefr6logos, por las manifestaciones características que presenta y que entran en el campo de cada una de tales disciplinas; y por la facilidad de su diagnóstico sin requerir complicadas pruebas de laboratorio, ya que -

sólo se necesita la simple observación de las uñas al nacimiento (27). Sin embargo, el desconocimiento del síndrome por parte de la mayoría de los médicos, incluyendo a pediatras, hace que pase generalmente desapercibido durante los primeros años de la vida, detectándose hasta que dá síntomas articulares.

DESCRIPCION CLINICA
DE EL
SINDROME UÑA ROTULA

Displasia de las uñas.-

La displasia de las uñas es la deformidad más frecuente, y varía desde ausencia total o anoniquia, a una uña mucho más delgada que las normales (platoniquia), con estriaciones longitudinales, con un canal o hendidura en la línea media, que hace que se fragmenten fácilmente a la mitad; su base es angosta, la lúnula es triangular (27); la punta termina muy cerca de la mitad anterior del lecho ungueal, dejando al pulpejo del dedo retraído sobre la punta de la uña (como se observa en la figura 1), cambios que hacen difícil al paciente la tarea de coger alfileres u objetos muy finos con las manos (9).

La afección es invariablemente simétrica, y las alteraciones son menos marcadas en forma progresiva desde el pulgar al dedo meñique, es decir, los dedos pulgares e índices están más afectados que los demás dedos (13), como vemos en la fig.1. La anomalía de las uñas de los pulgares ocurre en forma única en 40% de los casos, y en el 30% están igualmente involucrados los dedos pulgares e índices (9,44).



Fig. 1: uñas displásicas en un niño con Sind. U-R.

Las uñas de los ortijos resultan afectadas con menor frecuencia, presentando estrías longitudinales y concavidad lateral (7).

En las manos, además de la displasia ungueal, también se ha observado clinodactilia y camptodactilia, laxitud de las articulaciones metacarpofalángicas por aumento en la elasticidad de la piel. La clinodactilia se ve principalmente en los dedos meñiques (48).

Displasia de la rodilla.-

Se caracteriza por ausencia de la rótula, o bien por la presencia de una rótula hipoplásica o rudimentaria, la cual está situada hacia arriba y afuera, lo que origina tendencia fácil a la luxación externa, dando dolor articular y caídas frecuentes, en los niños cuando empiezan a caminar, lo que obliga a consultar al médico por primera vez en la mayoría de los casos (9).

El cóndilo externo del fémur es hipoplásico, y por el contrario, el cóndilo interno suele ser prominente, presentándose -- grados variables de genu-valgo (12).

Clínicamente, la displasia de la rótula va a originar deformidad e inestabilidad de la articulación de la rodilla, genu valgo, dificultades en la marcha y para subir o bajar escaleras.

En casos que presentan gran inestabilidad y caídas frecuentes, se ha encontrado degeneración quística de la capa adventicia de la arteria poplítea (40), lo que limita más la función articular.

Displasia del codo.-

La displasia del codo está dada por engrosamiento del extremo distal del húmero, prominencia del epicóndilo, e hipoplasia o deformación del cuello y cabeza del radio. La cabeza del radio al ser muy pequeña puede encontrarse frecuentemente luxada o subluxada, afectando la función de la articulación; limitan la flexoextensión y pronosupinación del codo, y originan aumento en el ángulo de acarteo (9,48).

El grado de afección es variable, y puede pasar desapercibida la lesión por mucho tiempo cuando la displasia no es muy importante.

Displasia del cinturón pélvico.-

La displasia de la pelvis puede manifestarse por hipoplasia del iliáco, protrusión intrapélvica del acetábulo, "cuernos iliácos", curvatura muy pronunciada del sacro (y en consecuencia una excesiva lordosis de la columna lumbar), y gran prominencia de las espinas iliácas anterosuperiores (4,7,10,46).

Los "cuernos iliácos" son protuberancias óseas piramidales, que se forman o emergen de la superficie externa del iliáco, a 2 o 3 cm de la línea media de las articulaciones sacroiliácas, en las fosas iliácas externas, que se dirigen posterolateralmente y llegan a medir hasta 4 cm de altura (9). Se dice que pueden representar un proceso espinoso pélvico, análogo al proceso espinoso y acromial de la escápula (48).

Son perfectamente visualizados en las placas radiográficas simples de pelvis, en proyecciones anteroposterior y oblicuas, -- observándose como estrellas de tres triángulos (descritos inicialmente por Föng) (3).

Los cuernos iliacos no causan ninguna sintomatología o inestabilidad de la pelvis. Ocurren en 87% de los casos, y se han considerado patognomónicos del síndrome uña-rótula (48).

Displasia de la cintura escapular.-

Se caracteriza por hipoplasia de la escápula, frecuentemente unilateral, prominencia de las clavículas y subluxación de las mismas; puede haber también aplanamiento e hipoplasia de la cabeza del húmero (9,45)

Displasia de los pies.-

Es poco frecuente, pero se caracteriza por prominencia de el maleolo interno, pies planos, pie Bott, o calcáneo-valgo. Además de displasia ungueal de los ortejos, aunque en menor grado y frecuencia que la observada en las manos (10,20,45,47).

En pocos casos, en forma aislada se ha llegado a describir hiperhidrosis palmoplantar asociada al síndrome uña-rótula (24).

Otras anormalidades esqueléticas.-

Estas incluyen: costillas cervicales, pectus carinatum, hiperostosis de la lámina externa del hueso frontal, deformación y engrosamiento de la apófisis estiloides del cúbito (lo que deforma la muñeca y altera su movilidad), sin embargo son poco frecuentes (45).

Alteraciones en tejidos blandos.-

Se han descrito formación de membranas alrededor del codo y axila, y contracturas en flexión de la cadera, rodillas, codos y dedos. Eventualmente hiperelasticidad de la piel, localizada a nivel de pequeñas articulaciones (interfalángicas). Así como hipoplasia de los músculos deltoides, tríceps, braquiorradiales, y cuadriceps femoral (48)

En forma aislada, se han reportado hipoplasia de las tetillas y glándula mamaria (13).

También, en forma excepcional se han observado alteraciones en la sensibilidad al dolor (disminución) de tipo congénito, en pacientes con éste síndrome (21).

En algunos pacientes con displasia importante a nivel de rodillas, que sufren caídas muy frecuentes, se ha llegado a observar degeneración quística de la capa adventicia de la arteria poplítea (40).

Anomalías oculares.-

La alteración principal de los ojos es la "heterocromía del iris", pero también pueden presentarse hipertelorismo, epicanto, ptosis, cataratas, parálisis del músculo recto interno y estrabismo, y escleróticas azúles (20,32,45).

Displasia Renal.-

La enfermedad renal en el síndrome uña-rótula se ha observado en el 25 a 42% de los pacientes, manifestándose por hematuria y/o proteinuria, y ocasionalmente síndrome nefrótico e insuficiencia renal progresiva, que en algunos casos ha hecho al paciente candidato a transplante renal (25,26,45).

Desde 1950, Hawkins y Smith llamarán la atención sobre la nefropatía asociada a éste síndrome, al observar proteinuria o --síndrome nefrótico en pacientes con displasia onicoposteoarticular hereditaria, y por medio de estudios ultraestructurales de biopsias renales o piezas post-mortem encontrarán lesiones glomerulares muy características que no han sido observadas en ninguna otra enfermedad. Lo que fué más claro en 1962, después de estudios realizados por Whalen, quien demostró la presencia de un material fibrilar tipo colágeno sobre la membrana basal glomerular (8,11,14,17,18).

Las alteraciones histológicas que se han encontrado hasta la fecha se describen a continuación:

- a) Por microscopía de luz.- engrosamiento focal de membrana

basal glomerular.

b) Por inmunofluorescencia.- moteado focal en la membrana basal glomerular y arteriolar, con material proteináceo, principalmente IgM y fracciones 1 y 3 del complemento.

c) Por microscopía electrónica.- una membrana basal glomerular completamente anormal, con engrosamiento focal y rugosidades, por el depósito sobre ella de fibras de colágena entrecruzadas, además de fusión focal de los procesos papilares de las células de el epitelio visceral, y presencia de eritrocitos en el espacio de Bowman. Tales hallazgos han sugerido una aberración en el metabolismo del tejido conectivo.

La presencia de IgM y Complemento sobre la membrana basal glomerular no sugiere que la lesión renal en el síndrome uñá róta sea primariamente resultado de daño inmunológico (16,17,19).

Los factores responsables de la progresión de la enfermedad a insuficiencia renal en éste síndrome aún no han sido bien establecidos. En las familias estudiadas que se describen en la literatura, se observarán períodos prolongados de proteinuria asintomática hasta por 25 años, antes de manifestarse insuficiencia renal (17).

La mortalidad secundaria a insuficiencia renal crónica terminal varía de 5.5 a 10% según reportes existentes en la literatura, y ocurre generalmente en la vida adulta, después de la tercera década (19).

A S P E C T O S G E N E T I C O S .-

El gen con el cual se transmite la enfermedad está estrechamente relacionado con el locus de los grupos sanguíneos ABO, y se sitúa en la porción terminal del brazo largo del cromosoma 9 (45); posee penetrancia completa que muestra expresividad variable y -- gran pleomorfismo, originando en consecuencia deformidades óseas y articulares, alteraciones ungueales, enfermedad renal de grado variable, problemas oftalmológicos y anomalías cutáneas (27), transmitiéndose con carácter autosómico dominante.

La agregación familiar de los aspectos renales sugiere dos genes separados, uno para la forma nefropática y otro para la no nefropática. Ellos podrían ser alélicos puesto que no ha sido detectada heterogenicidad en la unión con el locus ABO (5).

DIAGNOSTICO.-

El diagnóstico se hace clínicamente por la identificación - al examen físico de las alteraciones principales, como son anormalidad de las uñas, rodillas deformadas y a la palpación rótulas - pequeñas y fácilmente luxables, deformación de codos y limitación a la pronosupinación, cuernos iliácos palpables en regiones glúteas, y las demás descritas previamente.

Tales hallazgos clínicos pueden ser corroborados mediante - estudios radiológicos; la rótula puede ser bien observada en proyecciones anteroposterior, lateral y tangencial de rodillas, generalmente se osifica y es visualizada a los rayos "X" después de - los 3 años de edad, a edades menores no se observará en las placas (29). Los cuernos iliácos se visualizan tanto en placas anteroposteriores como tangenciales de pelvis. Las alteraciones de codos se valoran bien en proyecciones anteroposteriores y laterales Y las placas simples de hombros en proyección anteroposterior harán evidentes las lesiones de clavícula, escápula y húmero.

La nefropatía se diagnostica inicialmente por la presencia de proteínas y hematíes en el examen general de orina, así como - alteraciones en la química sanguínea, y pruebas de concentración y acidificación urinaria, depuración de creatinina y proteínas en 24 horas, etc.. Siempre deberá realizarse una urografía excretora para descartar alguna anomalía estructural de las vías urinarias, ya que pueden cursar los pacientes con algún otro problema no relacionado al síndrome uña-rótula y ser diferente su manejo y pronóstico.

Finalmente, la biopsia renal hará el diagnóstico preciso, - ya que los hallazgos histológicos son característicos de la enfermedad, y pueden observarse aún en pacientes con proteinuria insignificante, porque las alteraciones existirán desde el nacimiento, debido a que es una enfermedad hereditaria.

Puede hacerse diagnóstico prenatal por medio de ultrasonografía, tratando de descartar anomalías esqueléticas en aquellas embarazadas con riesgo (45).

T R A T A M I E N T O . -

Va encaminado a mejorar la función de las articulaciones afectadas, en codos generalmente se realiza exéresis de la cabeza y cuello del radio, se inmoviliza la articulación con un aparato de yeso en flexión por 4 semanas y posteriormente fisioterapia, - lográndose buena recuperación.

En las rodillas, en el Hospital Infantil de México, empleamos la Técnica para rótula luxable descrita por el Dr. Bado García Novales, la cual ha dado óptimos resultados en manos de diversos ortopedistas; y consiste en la corrección etiopatogénica de - la rótula luxable. Esta, tiende a disminuir la retracción del aparato extensor (fundamentalmente del vasto externo), modificando a sí la tensión anormal de la articulación. Debido a las luxaciones repetidas, se distiende el sistema capsuloligamentoso interno, en tonces debe tratarse con un plegamiento capsular. También la luxación frecuente de la rótula, origina lesiones condrales traumáticas o degenerativas a nivel de la carilla articular, lo que llega a hacer indispensable la patelectomía, (49).

En resumen, la técnica de plastía para rótula luxable consiste en : 1º liberación del vasto externo de su inserción rotuliana, asociada a plegamiento del sobretodo rotuliano interno, 2º plastía del cuádriceps, y 3º patelectomía. Completada la plastía interna, realizada o no patelectomía, se cierra la herida en dos planos y se inmoviliza la articulación en semiflexión con un aparato de yeso por 4 semanas, terminado ese lapso se inicia la rehabilitación por 4 semanas, dando una recuperación funcional. 18

J U S T I F I C A C I O N . -

En México, hasta ahora no se ha realizado ningún estudio so
bre ésta enfermedad, ni ha sido reportado ningún caso; por lo que decidimos analizar en forma retrospectiva y prospectiva todos los casos de pacientes con Síndrome Uña-Rótula que se han disgnosticado en el Hospital Infantil de México, desde 1942 a 1985, y presentarlos con el fin de dar a conocer el síndrome, su incidencia, y las implicaciones que presenta desde el punto de vista pediátrico ortopédico y genético, y sobre todo llevar un seguimiento de aquellos pacientes con enfermedad renal, y dar consejo genético oportuno.

M A T E R I A L Y M E T O D O S . -

Con la cooperación de el Archivo clínico del Hospital Infantil de México, pudimos recavar los expedientes clínicos de todos los pacientes con el diagnóstico de síndrome uña-rótula que habían sido atendidos en el lapso de 1942 a 1984. Se hizo un análisis de cada caso, y por medio de telegramas se les envió un citatorio para que acudieran a la institución a una evaluación clínica de su padecimiento y así conocer su evolución.

El departamento de Rayos "X" nos facilitó todo el material radiológico que había sido obtenido en cada paciente, que nos permitió conocer las alteraciones principales y características que se presentan en éste síndrome.

La segunda parte, después de la revisión retrospectiva de cada caso incluía una nueva valoración clínica, en la que se valoraba la evolución y respuesta al tratamiento médico y quirúrgico a que habían sido sometidos; así como estudio de la función renal de inicio sólo con examen general de orina, que de estar alterado tendríamos que pasar a pruebas más específicas de funcionamiento renal, como depuración de creatinina, proteinuria de 24 horas, -- prueba de concentración y acidificación urinaria. Y de acuerdo a éstas, valorar una biopsia renal, la que sería llevada a cabo por el departamento de Cirugía, y el proceso de la misma por el dpto. de Patología.

R E S U L T A D O S.-

Encontramos sólo 4 casos, un lactante menor, dos preescolares, y un adolescente; dos de sexo femenino y dos masculinos, en tres de ellos existía antecedente familiar de la enfermedad aunque no había sido disgnosticada previamente a su consulta en la institución.

El motivo de consulta fué en un caso deformidad de ambos -- pies en equino varo y alteraciones en la marcha, el diagnóstico i nicial es éste caso fué Luxación congénita de cadera izquierda y Pie Bott bilateral; dos pacientes consultaron por limitación en la movilidad de ambos codos tanto para la flexoextensión como pro nosupinación; y dos presentaban también caídas frecuentes. Sólo - en dos se hizo de primera intención el diagnóstico de Síndrome Uña-Rótula; uno fué enviado con diagnóstico de Prob. artrogriposis localizada.

En todos los casos encontramos lesiones ungueales, que va-- riarón desde anoniquia, hipotrofia, platoniquia, presencia de es-- trías longitudinales dividiendo en dos cada uña, afectando princii palmente dedos pulgares e índices, y en ningún caso las uñas de - los pies.

Todos tenían displasia de la rótula en grado variable, en - un caso había ausencia de una rótula, y en los demás hipoplasia - bilateral.

Dos pacientes cursaban con hipoplasia de la cabeza del ra-- dio, en un caso unilateral, y otro bilateral, lo que les condicion ó luxación de la articulación del codo.

En todos se realizaron EGO (exámenes generales de orina) seriados, encontrando sólo en un caso proteinuria transitoria que -- remitió espontáneamente. Hasta la última consulta que acudieron -- ningún paciente presentó datos de enfermedad renal.

En tres pacientes y en las madres de dos de ellos encontramos anomalías de los huesos iliacos, consistentes en la presencia de cuernos iliacos, alas evertidas y espinas ilíacas anterosuperiores muy prominentes.

En un paciente, y también en una de las madres encontramos hipoplasia unilateral de la escápula.

Un paciente presentaba escleróticas azúles, e hipotrofia -- de músculos deltoides y bíceps bilateral.

Ningún paciente presentó retraso mental, ni alguna de las otras alteraciones --que aunque infrecuentes-- se describen como parte del síndrome uña-rótula en la literatura.

A continuación se presentan los casos clínicos identificados con diagnóstico de Síndrome Uña-Rótula, en el Hospital Infantil de México.

C A S O S C L I N I C O S . -

Caso 1.-

S.C.B.E.	Fecha 1ra.consulta: 31-I-74.
Sexo: femenino	Egreso: abril 1976.
Edad: 1 año 7/12	Reg. Clínico: 485821.
Procedencia: El Alamo, Veracruz.	Reg. radiológico: 216256.

Motivo de consulta: deformidad de ambos pies, acortamiento del -- miembro pélvico izquierdo, y alteraciones en la marcha.

Antecedentes Heredofamiliares: madre con Síndrome Uña-Rótula; presentando displasia ungueal, de codos y rodillas; y una hermana -- con displasia ungueal.

Antecedentes Personales No Patológicos: procede de medio socioeconómico precario, rural; Producto de la 3ra gestación a término, - parto eutócico sin datos de hipoxia, período neonatal normal. Su Desarrollo psicomotor anormal, por retraso en el desarrollo de la marcha. Inmunizaciones completas.

Antecedentes Personales Patológicos: pie equino-varo bilateral al nacimiento, y retraso en el desarrollo de la marcha.

Padecimiento actual: desde el nacimiento por malformaciones de ambos pies, acortamiento del miembro pélvico izquierdo, y desde el inicio de la deambulación se observó anormalidad.

Examen Físico: lactante mayor con buen estado general, sin afectación de pares craneales, con columna normal, cadera izquierda con signo del Pistón positivo y acortamiento de aductores; ambos pies con equino, varo y aducto muy importantes.

Evolución: el diagnóstico inicial fué de Luxación congénita de cadera izquierda y Pie Bott Bilateral; Se tomó Rx de cadera, en la que se corroboró la luxación de la cadera izquierda (Figura 2). El tratamiento consistió en reducción de la luxación por maniobras - externas previa tracción, y aplicación de yeso tipo Calot, y en los pies se aplicaron varios aparatos de yeso.

Un año después la cadera se encontraba bien reducida, y los pies habían quedado hipercorregidos, indicándose Barra de Denis Brown y zapatos con arreglos ortopédicos.

En marzo de 1976, ya se había corregido el Pie Bott, y totalmente la luxación de la cadera izquierda (Figura 3); Y se encontró limitación de la supinación de antebrazos, e hipoplasia ungueal en manos, con lo que se sospechó el diagnóstico de Síndrome Uña-Rótula, estudiándose más a fondo, se toman Rx a la madre, estableciéndose claramente el diagnóstico de la enfermedad. Se des-

cartó enfermedad renal, ya que todos los exámenes de orina practicados fueron normales.

La madre de la paciente presentaba deformidad de rodillas con rótulas pequeñas y luxadas, displasia de las uñas, y limitación a la movilidad de ambos codos, y cuernos iliácos.



Figura 2: Radiografía AP de Pelvis, de una paciente de 1 año 7/12 de edad (Caso 1), en la que se observa claramente a la cadera izquierda luxada, separada del acetábulo y ascendida, con núcleo epifisario del fémur poco osificado; hipoplasia marcada de el acetábulo, ausencia de la imagen de la espina iliáca anteroinferior, y descenso de la anterosuperior.



Figura 3 : RX AP de pelvis de la misma paciente (ca
so 1), tomada a los 3 años de edad, en la que se observa
la cadera izquierda bien reducida; los iliácos con las a-
las evertidas, y no es posible ver los cuernos iliácos.



Figura 4 : RX AP de pelvis de la madre de ésta pa-
ciente, en la que se observan los cuernos iliácos como imá-
genes de forma triangular de mayor densidad en ambas fosas
iliácas; alas evertidas del iliaco, y espina iliáca antero-
superior muy prominente, la anterosuperior ausente.

Caso 2.-

Nombre: V.M.G.
Sexo: femenino
Edad: 4 años 9/12
Procedencia: México, D.F.
Servicio: Medicina Física
y Ortopedia.

Reg. Clínico: 488316.
Reg. Radiológico: 219447.
Fecha 1ra.consulta:29-IV-74.
Egreso: 28-I-78.

Motivo de consulta: limitación a la movilidad del codo izquierdo, fué enviada por el servicio de Medicina Física con el diagnóstico de probable artrogriposis localizada.

Antecedentes Heredofamiliares: madre de 30 años de edad, de estatura baja, con limitación a la extensión y supinación de ambos codos, malformaciones ungueales, y rótulas pequeñas y luxables; padre y dos hermanos varones sanos.

Antecedentes Personales No Patológicos: sin importancia para el padecimiento actual, su desarrollo psicomotor normal.

Antecedentes Personales Patológicos: presencia de malformaciones ungueales en ambas manos, desde el nacimiento.

Padecimiento Actual: iniciado a los 2 años de edad, caracterizado por debilidad de miembros inferiores y caídas frecuentes, así como semiflexión y limitación a la movilidad del codo izquierdo.

Examen Físico: preescolar femenino con buen estado general, de talla baja, sin anomalías craneofaciales, como se observa en la figura 5; miembro torácico izquierdo deformado por contractura en flexión del codo, con ausencia de pliegues de flexión, hipotrofia muscular de bíceps y tríceps, y limitación a la supinación de 30-40°, que se muestran en la figura 6; el miembro torácico derecho normal. La uñas de las manos deformadas, con platoniquia y atrofia generalizada, simétrica, predominando en dedos pulgares (figura 7); además de deformación de ambas rodillas por aumento de volumen, dado por situación anormal de las rótulas hacia arriba y afuera del cóndilo femoral externo, las cuales son muy pequeñas y se luxan manualmente al empujarlas hacia afuera y flexionar la rodilla, y se reducen a la extensión a 180°. A nivel de los glúteos se palpaban unas tumoraciones de consistencia dura, no dolorosas, emergiendo de las fosas ilíacas externas, que correspondían a los cuernos ilíacos. La columna bien alineada, caderas estables, y marcha con miembros inferiores bien alineados.

Evolución: había sido valorada inicialmente por el servicio de Rehabilitación, de donde fué enviada a Ortopedia, con el diagnóstico de PROBABLE ARTROGRIPOSIS LOCALIZADA, la cual se descartó una vez analizados los demás hallazgos clínicos, que nos orientaban a el diagnóstico de Síndrome Uña-Rótula.

Los estudios radiológicos mostrarón:codos,cabeza y cuello de

ambos radios pequeñas, más acentuada la del lado izquierdo, además de hipodesarrollo de la paleta humeral, figura 8. En hombros, hipoplasia de la escápula derecha. En la pelvis, la presencia de los "cuernos iliacos", y demás alteraciones ya descritas, fig. 9.

Se realizaron exámenes generales de orina en forma seriada, que fuerón normales hasta su última consulta.

Su tratamiento fué a base de fisioterapia, con la que mejoró el ángulo de extensión del codo hasta 155 y la flexión se normalizó. Para la displasia de las rótulas se planteó realizar una artroplastía de rodillas para rótula luxable, a mayor edad, pero la paciente dejó de acudir al servicio.

La madre de ésta paciente era portadora del Síndrome Uña Rótula, presentando displasia de codos, uñas, rodillas y pelvis, los hallazgos radiológicos y clínicos encontrados en ella se presentan en las figuras 11,12 y 13. Genética valoró los hallazgos de la paciente y su madre, confirmando en diagnóstico, e impartió consejo genético, aún cuando no se encontró nefropatía.



Figura 5 : Fotografía de perfil de nuestra paciente, en la que no encontramos ningún razgo de genopatía.

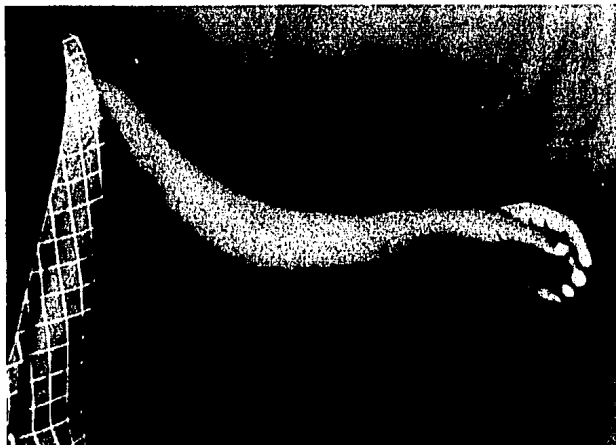


Figura 6 : Foto del miembro superior izquierdo, del caso 2, que muestra extensión incompleta, y ausencia de pliegues de flexión, que motivó la consulta.

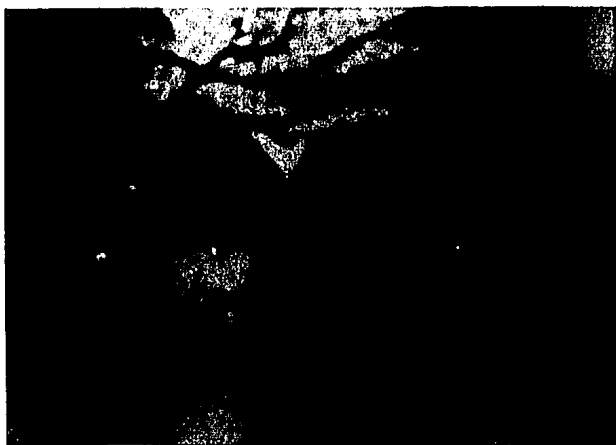


Figura 7 : Foto de rodillas y manos de la misma paciente, en la que se observan las anomalías ungueales predominando en dedos pulgares, y rodillas deformadas, por la situación superior y externa de las rótulas, dejando el surco intercondíleo vacío.



Figura 8 : RX AP y LATERAL del codo izquierdo, Caso 2. En las que se observa disminución del tamaño de la epífisis proximal y cuello del radio, e hipodesarrollo de la paleta humeral.



Figura 9 : RX AP de rodillas, Caso 2. En la que vemos hipotrofia del cóndilo femoral externo, y falta de osificación de ambas rótulas, a pesar de tener 4a 9/12 de edad la paciente.



Figura 10 : RX AP de Pelvis, Caso 2. En la que -- puede observarse una zonas de condensación de forma -- triangular en la parte media de ambos iliácos (señaladas con flechas), que corresponden a los "cuernos iliácos". Obsérvese también la ausencia de espinas iliácas anteroinferiores, y el descenso de las anterosuperiores. Las caderas son normales.



Figura 11: RX Oblicua de Pelvis, de la misma paciente, en la que puede observarse claramente una formación piramidal proyectada hacia la fosa iliaca externa en el iliáco izquierdo, que corresponde a un "cuerno iliáco", en una niña de 4 años 9/12 de edad. (Se señala con una flecha).



Figura 12: RX de el hombro izquierdo de la madre de ésta paciente (Caso 2), en la que se observa hipoplasia de la escápula.

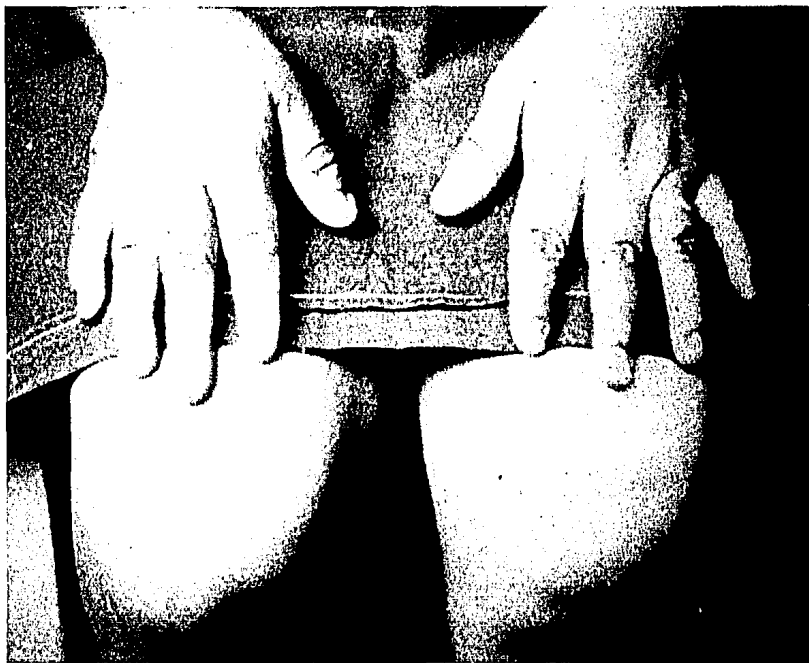


Figura 13: Foto Clínica de manos y rodillas de la madre de Gaby (Caso 2). En la que observamos platoniquia de todas las uñas a partir del 2do. dedo, y en pulgares hipoplasia ungueal y el pulpejo del dedo retraído sobre la punta de la uña. Las rodillas aumentadas de volumen, por la localización superior y externa de las rótulas.



Figura 14: RX AP de Rodillas, de la paciente presentada anteriormente (Madre del - caso 2). En la que se observa hipoplasia mar cada del cóndilo femoral externo, y las rótulas fuera de su sitio habitual además de ser hipoplásicas.

Caso 3.-

Nombre: M.R.J.C.

Sexo: masculino

Edad: 4 años

Procedencia: Nuevo Laredo,
Edo. de México.

Reg. Clínico: 522632.

Reg. Radiológico: 248068.

Fecha 1ra.Consulta 10-XII-76.

Servicio: Ortopedia.

Motivo de Consulta: caídas frecuentes.

AHF, APNoP y APP no se consignaron en su historia clínica.

Padecimiento Actual: de 3 años de evolución, caracterizado por -- caídas frecuentes, desde el inicio de la deambulaci3n.

Examen Físico: preescolar masculino con talla y perímetro cefálico normales para su edad, con deformaci3n de ambas rodillas, la rótula izquierda pequeña y luxable, y la derecha ausente. Las u-- ñas de las manos con hipoplasia severa simétrica, predominando la lesi3n en dedos pulgares e índices, como se muestra en la figura 14. La columna y caderas normales, y pies planos.

Evoluci3n: con los datos anteriores se sospech3 en diagnóstico de

Síndrome Uña-Rótula, por lo que se tomarón radiografías para identificar las lesiones clásicas de la enfermedad, encontrádo hipoplasia de rótula izquierda y aplasia de la derecha y presencia de cuernos iliácos, la columna vertebral y una urografía excretora - normales. Fué valorado por Genética, estando de acuerdo en el Dx. Se descartó afección renal.

Se corrigieron sus pies planos con plantillas, y se planteó realizar una plastía de rótula luxable cuando el paciente hubiera terminado su crecimiento, pero dejó de acudir al servicio.



Figura 15: Foto de manos y rodillas, del Caso 3, En la que vemos hipoplasia marcada de las uñas de los -- pulgares e índices de ambas manos; así como rótula permanentemente luxada, con situación externa y superior, sobre el cóndilo femoral externo izquierdo. Nótese el surco intercondíleo libre (señalado con una flecha), por la situación que guardan la rótula izquierda y por ausencia de la derecha.



Figura 16: RX LATERAL de rodillas, Caso 3.
En las que observamos ausencia de rótula derecha, e h_ipoplasia de la rótula izquierda.

Caso 4.-

I.L.J.S.

Sexo: masculino

Edad: 15 años

Procedencia: Las Vigas,
Veracruz.

Reg.Clínico: 511167

Reg.Radiológico: 239230

Fecha 1ra.Consulta 14-II-76.

Servicio: Ortopedia.

Motivo de Consulta: deformidad de ambos codos, con limitación a la extensión del codo izquierdo.

Antecedentes Heredofamiliares: padre y madre de 42 años, 3 hermanos, sanos, no se especificó si tenían el síndrome.

Antecedentes Personales No Patológicos: proviene de medio rural, con regulares hábitos de higiene y alimentación, período neonatal normal, desarrollo psicomotor adecuado.

Antecedentes Personales Patológicos: presentaba deformidad de las uñas desde el nacimiento.

Padecimiento Actual: de 8 años de evolución, caracterizado por aumento progresivo de volumen de ambos codos, de predominio izquierdo, adelgazamiento progresivo de ambos miembros superiores, contractura en flexión del codo izquierdo, y limitación a la pronosupinación bilateral.

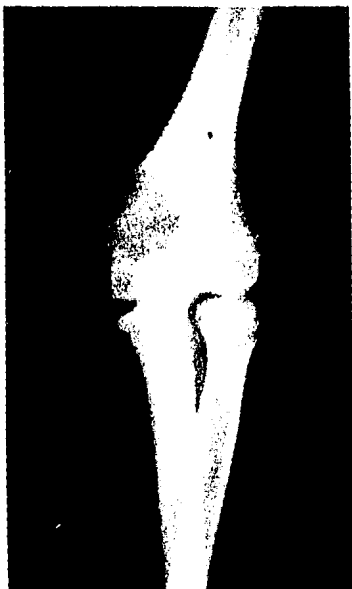


Figura 17: RX AP Y LATERAL del codo izquierdo. Caso 4. En las que puede observarse luxación posterior de la cabeza del radio (flecha), la cual es hipoplásica, nótese también hipoplasia del cóndilo externo del húmero.



Figura 18: RX LATERAL de codo izquierdo, del mismo paciente, postoperatoria, en la que se observa ya extirpada la cabeza y parte del cuello de - el radio.

Examen Físico: adolescente masculino con buen estado general, con hipotrofia de ambos miembros superiores, y codos aumentados de volumen, el izquierdo con contractura en flexión y limitación a la extensión, el derecho con limitación a la flexión; y ambos con limitación a la pronosupinación, pero de predominio izquierdo. Anoniquia de ambos pulgares, y las demás uñas con estrías longitudinales en su eje mayor. Escleróticas anómalas. En cadera había unas prominencias óseas en la cara externa de los iliácos, y las rodillas con rótulas pequeñas pero no luxadas.

Evolución: clínicamente presentaba luxación del codo izquierdo, - el que fué valorado en Rx AP y LAT, las que mostrarón hipoplasia de la cabeza y cuello del radio izquierdo, además de estar luxado posteriormente, Fig.17. Las Rx de rodillas mostrarón unas rótulas muy pequeñas y situadas sobre los cóndilos femorales externos, los cuales eran hipoplásicos. En las Rx de pelvis, observamos las alas de los iliácos evertidas, presencia de cuernos iliácos, además de gran prominencia de la espina iliáca anterosuperior.

Con todos estos hallazcos llegamos al diagnóstico de Síndrome Uña-Rótula, con displasia a nivel de uñas, codos, rodillas y - pelvis.

Se estudió la función renal, siendo normal, no se encontraron malformaciones urinarias, cursó con proteinuria asintomática en 2 ocasiones, pero la cual desapareció espontáneamente, sus últimos controles fueron normales.

Fuó valorado por el Dpto. de Genética, estando de acuerdo en el diagnóstico, y fué impartido consejo genético. También fué sometido a un examen oftalmológico, no encontrando ninguna alteración visual.

El tratamiento consistió en la resección de la cabeza y parte del cuello del radio izquierdo, y colocación de aparato de yeso para mejorar la función de la articulación del codo izquierdo, teniendo una buena evolución postoperatoria. En la última figura, no. 18, vemos el codo izquierdo ya con la cabeza del radio extirpada.

Su evolución clínica posterior fué muy adecuada, teniendo mejor función del codo operado, hasta éste año en que volvimos a verlo, aunque no fué posible tomar estudios radiológicos de control, y desde el punto de vista renal estaba asintomático.

B I B L I O G R A F I A .-

- 1.- Turner W. John : An hereditary arthrodysplasia associated with hereditary dystrophy of the nails. J.A.M.A. 1933;100:12:862-4.
- 2.- Aschner Berta : A typical hereditary syndrome. J.A.M.A. 1934; 102:24:2017-20.
- 4.- Rutherford W.J. : Hereditary knock-knee with recurrent dislocation of patella and aplasia of nails on fingers and toes. British J Child Disease 1933;30:34-8.
- 3.- Föng Capt. E.E. : "Iliac Horns" (Simetrical bilateral central posterior iliac processes. Radiology 1946;47:517-18.
- 5.- Renwick ; Genetical linkage between the ABO and nail patella loci. Ann Human Genetic 1954;19:231
- 6.- Willard H. Love : Osteo-Onichodysplasia. The J of Bone and -- Joint Surgery 1957;39-A:3:645-50.
- 7.- Zimmerman Charles : Iliac horns, a pathognomonic roentgen sign of familial onicho-osteodysplasia. Am J Roentgenology 1961;86: 478-83.
- 8.- Whalen E. Robert : The spectrum of hereditary renal diseases. Annals of Medicine 1962;33:282-95.
- 9.- Brigadier M.A., Abdaka : Hereditary osteo-onichodysplasia. The J of Bone and Joint Surgery 1962;44-A:7:1431-35.
- 10.- Gibbs C.R. : Nail-Patella-Elbow Syndrome. Arch Dermatology - 1964;89:84-7.
- 11.- Muth G.R. : The nephropathy of hereditary osteo-onicodysplasia An Intern Med 1965;62:6:1279-84.
- 12.- Lucas L. George : The nail patella syndrome. The J Pediatrics 1966;68:2:273-88.

ESTA TESIS NO DEBE
QUEDAR EN LA BIBLIOTECA

13.- Silverman E.Mark : The nail patella syndrome. Arch Intern Med 1967;120:68-74.

14.- Del Pozo E. : Ultraestructure of the kidney in the nephropathy of Nail-Patella Syndrome. Am J Clin Path 1970;54:845-51.

15.- Simila s. ; Hereditary onycho osteodysplasia with nephrosis - like renal disease in a newborn boy. Pediatrics 1970;46:6.

16.- Ben-Bassat Mina, Cohen Leon: The glomerular basement membrane in the nail-patella syndrome. Arch Pathology 1971;92:350-55.

17.- Hoyer R.Jhon : Renal disease in Nail-Patella Syndrome : Clinical and Morphologic Studies.Kidney International 1972;2:231-8.

18.- Morita, T.Laughlin : Nail Fatella Syndrome. Lighth and elec---
tron microscopic studies of the kidney. Arch Intern Med 1973;
131:271.

19.- Bennett M. William : The nephropathy of the nail patella syndrome. Am J Med 1973;54:304-19.

20.- Hybrinette Carl Henric : The nail-patella-elbow syndrome. Acta Orthop Scand 1975;46:4:593-600.

21.- Cantwell R.J. : Congenital sensory neural deafness associated with onycho-osteodystrophy and mental retardation. Human Genet 1975;26:261-65.

22.- Smith D.W. : Recognizable patterns of human malformation. 2nd Ed. WBSaunders, Philadelphia, 1976.

23.- Gubler M.C. : Glomerular basement membrane changes in hereditary glomerular diseases. Renal Physiol 1980;3(1-6):405-13.

24.- Pechman K.J. : Palmar-plantar hiperhidrosis occurring in a kindred with nail patella syndrome. J Am Acad Dermatol 1980;3(6):
627-32.

- 25.- Verdich J. : Nail patella syndrome associated with renal -- failure requiring transplantation. Acta Dermato Venereol - 1980;60(5):440-3.
- 26.- Sabins S.G. : Nail patella syndrome. Clinical Nephrology -- 1980;14(3):148-53.
- 27.- Carlton Daniel : Triangular lunulae. Arch Dermatology 1980; 116:448-9.
- 28.- Burkart C.G. : Nail patella syndrome, A distinctive clinical and electron microscopic presentation. J Am Acad Dermatology 1980;3:251-6.
- 29.- Williams T. : Disorders of the patella. The Practitioner -- 1981;225:155-62.
- 30.- Díaz Pérez : Síndrome Uña-Rótula. Med Cut Iber Lat Am 1981; 9(2):143-8.
- 31.- Kaplan M.R. : Inherited renal disease and genetic counseling Clin Exp Dial Apheresis 1981;5(1-2):213-34.
- 32.- Quintanilla E. : Nail patella syndrome with ocular involvement. Study of 5 generations. Actas Dermosifiliogr 1981;72 (7-8):415-8.
- 33.- Kouskakis C. : The nail patella syndrome. J Dermatology -- Surg Oncol 1981;7(9):715-8.
- 34.- Bhatnagar L.K. : Hereditary onycho osteodysplasia syndrome. J Assoc Physicians India 1982;30(9):623-5.
- 36.- Raman D. : The nail patella syndrome, A report of two cases and literature review. Brithish J Rheumatol 1983;22(1):41-6.
- 37.- Pieron R. : Osteo onicodisplasia. Sem Hop Paris 1982;58(17): 1039-42.

- 38.- Dombros N. : Nail patella like renal lesions in the absence of skeletal abnormalities. Am J Kidney Dis 1982;1(4):237-40.
- 39.- Rossi J.F. : Hereditary osteo onichodisplasia. Sem Hop Paris 1983;59(6):403-7.
- 40.- Mark T.M. : Cystic adventitial degeneration of the popliteal artery, its occurrence in a patient with the nail patella -- syndrome. Arch Pathol Lab Med 1983;107:186-88.
- 41.- Wright T.E. : Angiofollicular lymph node hyperplasia causing a neck mass in nail patella syndrome. AM J Dis Child 1983;137(5):496.
- 42.- Cemark T. : Expression and course of the nail patella syndrome in a family over 6 generations. J Orthop 1983;121(3):324-327.
- 43.- Yakish S.D. : Long term follow of the treatment of a family with nail patella syndrome. J Pediatrics Osthop 1983;3(3) - 360-3.
- 44.- Gunnoe R.E. : Diseases of the nails. How recognize and treat them. Postgrad Medicine 1983;74(3):357-62.
- 45.- Goodman M.R. : The malformed infant and child. Oxford University Press, New York 1983; 368-9.
- 46.- Mc Kusick Victor : "Mendelian Inheritance in Man. Six Ed, 1983.
- 47.- Nuñez Motilva M.E. : Iliac horn syndrome. Acropos of a case - and review of the literature. Ann Esp Pediatrics 1984; 21(3): 244-9.
- 48.- Salcedo J.R. : An autosomal recessive disorder with glomerular basement membrane abnormalities similar to those seen in the nail patella syndrome; Report of a Kindred. An J Med Genetics 1984;19(30):579-84.

49.- Bado García Novales J.L. : Luxación congénita de la rótula
(Diferentes formas clínicas de rótula luxable congénita).
Monografía de Bado García Novales, Montevideo Uruguay 1960
1961, págs. 5-37.