



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

FACULTAD DE MEDICINA
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO
THE AMERICAN BRITISH COWDRAY MEDICAL CENTER IAP
DEPARTAMENTO DE ORTOPEDIA Y TRAUMATOLOGÍA

DISPLASIA EPIFISIARIA MÚLTIPLE
MANIFESTACIONES ORTOPÉDICAS

TESIS DE POSTGRADO

QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE:

ESPECIALISTA EN ORTOPEDIA TRAUMATOLOGIA

P R E S E N T A :

DRA. PAOLA MARITZA ZAMORA MUÑOZ

PROFESOR TITULAR DEL CURSO: DR. JUAN MANUEL FERNANDEZ VAZQUEZ
ASESOR: DR. NELSON CASSIS ZACARÍAS



MÉXICO, D.F.

FEBRERO DE 2007



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



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 esta 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.

Dr. José Javier Elizalde González
Jefe de la División de Educación e Investigación

Dr. Juan Manuel Fernández Vázquez
Profesor Titular del Curso de Ortopedia y Traumatología
Centro Médico ABC

Dr. Nelson Cassis Zacarías
Asesor de Tesis

Dra. Paola Maritza Zamora Muñoz

Agradecimientos

A Dios por haberme permitido llegar hasta aquí.

A Ofe, que esperaba este momento.

A mis padres, Víctor y Claudia por su amor y apoyo incondicional.

A mis hermanos, Víctor, Lalo y Mario porque los quiero.

A Angel por haber recorrido éste camino juntos, estar a mi lado, compartiendo todo, lo bueno y lo malo, siempre con mucho amor.

A mis maestros por su tiempo, dedicación y enseñanza.

A mis compañeros y amigos de la residencia por todo el tiempo que compartimos juntos y las experiencias que nos hicieron crecer.

A todos que de alguna manera hicieron esto posible.

Índice

1. Introducción:	1
a. Antecedentes	1
b. Genética	3
c. Presentación clínica	5
d. Hallazgos radiográficos	7
e. Otras formas de Displasia Epifisiaria Múltiple	10
f. Diagnóstico diferencial	12
2. Justificación	15
3. Objetivo	15
3. Material y Método	16
4. Resultados:	17
a. Hallazgos radiográficos	18
b. Tratamiento	21
c. Seguimiento	23
d. Complicaciones	23

5. Discusión	24
6. Conclusiones	27
7. Bibliografía	29
8. Anexos	31

Introducción:

La Displasia Epifisiaria Múltiple es una enfermedad congénita, poco frecuente, con un amplio espectro de manifestaciones ortopédicas y por lo tanto de difícil diagnóstico. Es de nuestro interés presentar las manifestaciones ortopédicas de este tipo de acondrodisplasia encontradas en una muestra de nuestra población, que sirva como herramienta para facilitar su diagnóstico y tratamiento.

Antecedentes:

El término de displasias esqueléticas se refiere a una diversa variedad de desordenes hereditarios que afectan a 2-5 de cada 10 000 recién nacidos vivos. Las displasias esqueléticas se pueden dividir en 2 grandes grupos: osteodisplasias donde existe un exceso en el depósito de hueso o una reducida densidad mineral. Y las condrodisplasias donde existe una alteración del cartílago y/o en la formación endocondral de hueso, algunas veces resultando en estatura talla baja desproporcionada.⁹

La talla baja se define como la estatura que se encuentra tres o más desviaciones por debajo de la estatura esperada para la edad.

Cuando la talla baja es proporcionada, puede estar asociada a alteraciones metabólicas o a un defecto cromosómico no esquelético, mientras que los pacientes con talla baja desproporcionada, tienen en general algún tipo de displasia esquelética, caracterizada por alteraciones del cartílago del hueso en crecimiento, resultando en anormalidades en la forma y tamaño del esqueleto y un tamaño desproporcionado de los huesos largos.²

La Displasia Epifisaria Múltiple (DEM) es una forma de osteocondrodisplasia, con una herencia autosómica dominante, la cual se caracteriza por crecimiento epifisario irregular debido a un patrón alterado de osificación endocondral, que afecta los centros epifisarios de osificación, con o sin involucro de la columna, la severidad va de formas leves a severas.^{3,10}

En la displasia epifisaria múltiple (DEM) los cambios son máximos en las epífisis, mientras que el involucro de las metáfisis y el esqueleto axial es mínimo o ausente. Múltiples causas se han reportado y varios tipos de Displasia Epifisaria Múltiple, que en conjunto representan una de las formas más comunes de displasia esquelética.

El desarrollo del conocimiento de la Displasia Epifisaria Múltiple corresponde al gran trabajo de Sir Thomas Fairbank. En sus descripciones tempranas Faibank (1935) utilizó el término de "Displasia

epifisiaria” y una década después se introdujo el término “Displasia Epifisiaria Múltiple” (Fairbank 1946). Las manifestaciones clínicas y radiológicas de 26 pacientes fueron subsecuentemente presentadas en el “Atlas de Afecciones generales del Esqueleto” (Fairbank 1951).¹

Existe un incremento en la evidencia de que la Displasia Epifisiaria Múltiple es heterogénea ya que múltiples clasificaciones que se han propuesto. Este problema se ha discutido en detalle por Lie⁸ *et al* (1974). La confusión se origina en una gran variación de presentaciones clínicas que pueden observarse en los miembros afectados.

Esta incluye la forma severa (Tipo Fairbank), con una considerable involucro de la mano y muñeca, y la forma moderada (Tipo Ribbing) , con o sin mínima afección mano y muñeca. Todavía no se conoce si estos dos tipos son diferentes entidades o manifestaciones variables de la misma mutación, y no existe un criterio definido para diferenciarlos. ³ (ver anexos caso 1 y 2)

Genética:

En términos de manifestaciones clínicas la Displasia Epifisiaria Múltiple se ha dividido en 2 tipos: severa “Fairbank” y leve “Ribbing”. Sin embargo

hay un traslape de los estigmas, incluso en el mismo tipo, lo que la hace heterogénea.

Jubero y Holt (1968) revisaron la literatura y publicaron una lista de reportes de familias con transmisión dominante de DEM y otros grupos afectados con padres sanos indicaban una posible transmisión autosómica recesiva.

Se ha enfatizado que en la mayoría de los casos la displasia Epifisiaria Múltiple se presentan por transmisión autosómica dominante. Amir *et al* (1985) reportó el caso de una familia donde 45 integrantes de 6 generaciones presentaron la enfermedad.¹

La Displasia Epifisiaria Múltiple es una condrodisplasia genética y clínicamente heterogénea. Las mutaciones en 6 genes (de la colágena IX COL9A1, COL9A2, COL9A3, que directamente se unen a la proteína de matriz oligomérica de cartílago COMP, el gen Matrilin-3 MATN3 Y DTDST) se han detectado^{6,8}, pero las correlaciones fenotipo-genotipo y la proporción de casos relacionados con las mutaciones en estos genes no se han caracterizado en forma definitiva.⁶

Aunque se ha reportado la mutación en el gen de la proteína de matriz oligomérica de cartílago COMP y una mutación en el gen que codifica la cadena alfa-2 de la fibrilla asociada a colágena IX COL9A1, aun no se

sabe si estas son dos entidades distintas o manifestaciones variables de la misma mutación.⁴

Algunos hallazgos sugieren que las mutaciones en los genes conocidos no son la mayor causa de la DEM.⁶

Presentación Clínica

El diagnóstico puede ser difícil, cuando la altura de los pacientes se encuentra dentro de parámetros normales. Los pacientes parecen normales al nacimiento y continúan así durante los primeros 2 o 3 años de edad. El crecimiento, peso y desarrollo son normales en esta etapa, sin datos de deformidad o discapacidad. A la edad de 4 a 6 años acuden a consulta médica por alteraciones en la marcha (inestabilidad de la marcha), *genu varum* o *valgum* y en algunos casos por estatura corta.¹³

En algunos casos las manos son amplias con dedos tubulares y uñas cortas. Las fascias y la inteligencia son normales y se han reportado casos sin manifestaciones esqueléticas consistentes.¹

En esta edad los pacientes rara vez se quejan de dolor, aún cuando la deformidad es muy evidente en los tobillos y rodillas los pacientes no refieren dolor y la movilidad aún no se encuentra restringida, la artritis degenerativa con inicio en la edad adulta temprana, entre los 30 o 40 años aproximadamente, manifestando fatiga, aumento del dolor en la

cadera, síntomas típicos de artritis degenerativa de la cadera, que ahora sufren. Es una complicación común, pero en general la salud es buena.¹³

Mientras continua el desarrollo del niño, la estatura baja se vuelve mas pronunciada. En la edad adulta la imagen típica es una importante desproporción entre el desarrollo adecuado de tronco y extremidades superiores y un acortamiento marcado de los miembros pélvicos.¹³ (ver anexos, fotos clínicas caso 1 y 2)

Un tercio de los pacientes con DEM presentará algún síntoma en el hombro, como dolor y limitación de los arcos de movilidad y al igual que en las extremidades inferiores, los hombros se afectan simétricamente.⁵

El desarrollo de la cadera en pacientes con DEM, ha probado ser heterogéneo, aunque se han descrito 2 grupos, la tipo I con un núcleo de osificación plano y fragmentado pobremente cubierto por un acetábulo displásico, con desarrollo de osteoartritis alrededor de los 30 años y el tipo II donde el núcleo de osificación es mas redondeado y uniforme, cubierto por un acetábulo de forma normal.¹²

Existe la idea de que todos los pacientes con DEM presentaran en la rodilla aplanamiento del cóndilo y de la tróclea femoral en la porción distal, sin embargo debido a la variedad patológica de la DEM, los pacientes se pueden presentar con rodillas normales o casi normales.⁴

La presentación clínica característica a nivel de las rodillas son: *genu varum* o *valgum*, contractura en flexión, luxación de la rótula, anormalidad en la forma de la epífisis, osteocondritis disecante, osteoartritis y cuerpos libres.⁴

El criterio de Eguchi dice que el diagnóstico de Displasia Epifisiaria Múltiple se realiza radiográficamente cuando se observan anormalidades en epífisis múltiples de más de dos articulaciones, con hallazgos normales en la columna.⁴

Por lo que el diagnóstico se deberá basar en radiografías de múltiples articulaciones, incluyendo cadera rodilla, tobillo, muñeca, mano y columna, aunque existen variedad de criterios para el diagnóstico de DEM.

Hallazgos Radiográficos:

Al igual que en varias displasias esqueléticas genéticas, los hallazgos radiográficos en la Displasia Metafisiria Múltiple están relacionadas con la edad. En los niños las epífisis tienen una apariencia puntiaguda y con el crecimiento, la irregularidad y la fragmentación de las epífisis de los huesos largos es más evidente. Estos cambios pueden estar

particularmente marcados en la cabeza femoral de forma bilateral. Los cambios en los dedos son muy variables, pero caracterizados por huesos tubulares acortados, mientras que los huesos del carpo y del tarso pueden estar alterados en la forma. Las anomalías espinales leves algunas veces están presentes, los cuerpos vertebrales tienen superficies irregulares y con ligera cuña anterior. El cráneo y el esqueleto axial son normales.¹

En el hombro se presentan dos tipos, cada uno con una evolución distinta. El tipo de la Anormalidad Epifisiaria Mínima, los síntomas aparecen en la quinta y sexta década de la vida, las radiografías demuestran cambios menores en la cabeza humeral, como son aplanamiento de una pequeña sección de la epífisis humeral proximal y el tipo de cabeza de hacha, este último con anomalías clínicas y radiológicas, desde una etapa temprana, aún cuando son adolescentes y adultos jóvenes sin dolor, la movilidad de la articulación gleno-humeral está severamente restringida, donde las radiografías muestran cambios típicos en la epífisis humeral proximal, como la deformidad severa resulta en forma de "hacha", la fosa glenoidea está pobremente formada.⁵

En la muñeca y la mano se observa irregularidad en los huesos del carpo, aplanamiento de las superficies articulares y braquidactilia en las formas severas.

En la pubertad los cambios radiográficos en la articulación de la cadera semejan aquellas de la enfermedad de Perthes por lo que errores en el diagnóstico se pueden realizar si se observa daño articular generalizado. El involucro bilateral, o la demostración radiológica de cambios epifisarios, son indicadores diagnósticos útiles.¹⁰

La Displasia Epifisaria Múltiple forma parte del diagnóstico diferencial en todas las instancias de la Enfermedad de Perthes. De igual manera, las formas leves no reconocidas de Displasia Epifisaria Múltiple pueden ser responsables de una proporción de casos de Osteoartritis idiopática de la cadera.¹

Los hallazgos radiográficos que corresponden a la cadera son: retraso en la aparición de los centros secundarios de osificación de la cabeza femoral a un máximo de 2.5 años, las irregularidades radiográficas de la cabeza femoral aparecen a los 12 meses de edad, la fragmentación epifisaria de la cabeza femoral es evidente a la edad de 10 años. El aplanamiento y disminución en la altura es frecuente asociada a acortamiento del cuello femoral, ensanchamiento y deformidad en valgo por inmadurez esquelética. En algunos casos el acetábulo está bien formado y con mínima afectación, con irregularidades y displasia menor que se observa en la osificación tardía.^{10,12}

La rodilla es la articulación afectada en segundo lugar de frecuencia⁹, se han observado variaciones en el patrón radiográfico de la rodilla como: irregularidad y aplanamiento de la superficie articular, aplanamiento de la tróclea femoral y de la eminencia intercondílea, se observan después del cierre de las epífisis. Otros hallazgos en pacientes adultos son cambios degenerativos, *genu valgum*, depresión del platillo tibial lateral y múltiples cuerpos libres. La irregularidad y la fragmentación de la epífisis, aumento del espacio articular y deformidad en valgo son los hallazgos dominantes antes del cierre de la fisis.⁴

En el tobillo aplanamiento del aspecto superior del astrágalo, así como de la cabeza y del ángulo tibio-astragalino. La columna es casi siempre normal, aunque puede presentar irregularidad de la placa terminal.⁴

Otras formas de Displasia Epifisiaria Múltiple

La herencia autosómica dominante de la displasia epifisiaria que está confinada únicamente a la articulación de la cadera ya se ha reportado (Morty 1962, Wamoscher y Farhi 1963). Esta entidad es, en algunos casos denominada “Enfermedad de Perthes familiar”, aunque está pobremente definida y aun no se ha determinado el estatus sindromático.

La artropatía de Meyer o Displasia Epifisiaria de la cabeza femoral (Meyer 1964). La cual es diagnosticada algunas veces como Enfermedad de

Perthes, ya que también se presenta con alteraciones en la cadera en la infancia temprana.¹

La Displasia de Meyer parece ser una entidad, caracterizada por una alteración asintomática del desarrollo, la cual sana por completo y no deja secuelas excepto una ligera disminución en la altura de las epífisis femorales, sin datos clínicos ni alteraciones de la marcha.

En algunos casos después del tercer año de vida es difícil distinguir entre la Displasia de Meyer y la enfermedad de Perthes bilateral.^{7,11}

La Displasia de la cadera Namaqualand es una condición única que ha sido identificada en 45 personas en 5 generaciones en un grupo de personas con ancestros mezclados en el Sur de Africa.¹

El dolor en la articulación de la cadera se desarrolla en la infancia y el curso es progresivo, produciendo una discapacidad en la edad adulta. En general la salud es buena, la altura no está disminuida y no existe alteraciones extraesqueléticas. Los mayores cambios se encuentran en la epífisis de la cabeza femoral las cuales se encuentran aplanadas y fragmentadas; secundariamente la artropatía degenerativa se presenta en las etapas tardías.¹

La platiespondilopatía es variable, pero se presenta en el 60% de los individuos afectados. El estudio familiar indica herencia autosómica dominante con una consistencia en expresión fenotípica.

La Displasia Epifisiaria es componente de un número de síndromes. Lowry y Word (1975) describió a dos hermanos con displasia epifisiaria con anomalías epifisarias generalizadas, estatura corta, nistagmo congénito y microcefalia. Los autores han sugerido una condición hereditaria ligada al cromosoma X o autosómica recesiva. Pfeiffer *et al* (1973) reportó a tres hermanos, dos de ellos gemelos homocigotos, con displasia de la cabeza femoral, miopía severa. Los padres eran familiares lejanos, lo que hace que sea posible la herencia autosómica recesiva.¹¹

Diagnóstico Diferencial:

Entre los principales diagnósticos diferenciales tenemos: Displasia Espondiloepifisiaria, en particular la Displasia Espondiloepifisiaria tardía y la Pseudocondrodisplasia, así como la Enfermedad de Legg-Calvé-Perthes.

En la Displasia Espondiloepifisiaria congénita los cambios en la columna y en las epífisis están presentes desde la etapa neonatal. El disrafismo, hipertelorismo, pie equino varo aducto congénito, son evidentes al nacimiento, la extensión del codo está limitada y las caderas luxadas, la

xifosis severa y la deformidad torácica se desarrolla en la infancia, la longitud de las extremidades inferiores es desproporcionada, con afección oftalmológica en más del 50% de los casos. La osteoartritis secundaria y el dolor de espalda son un problema frecuente, así como alteraciones cardiorrespiratorias. Los cambios radiográficos en los recién nacidos son obvios en la columna y pelvis, presentando retraso en el desarrollo de centros de osificación, las epífisis de los huesos largos son irregulares, la articulación de la cadera se vuelve displásica con cambios degenerativos severos presentes en la edad adulta temprana.¹

En la Displasia Espondiloepifisiaria tardía las manifestaciones aparecen en la infancia. La afectación es principalmente espinal con acortamiento de las extremidades. La xifosis dorsal se desarrolla en la infancia con un acortamiento progresivo del tronco, mientras que las extremidades están relativamente poco afectadas. Radiográficamente el esqueleto es normal hasta la edad de 5 años, posteriormente la platiespondilitis se presenta, con xifoescoliosis y deformidad de la caja torácica, la superficie articular de las grandes articulaciones se vuelven aplanadas y displásicas, los cambios más importantes son en la cadera, produciendo también deformidad en las rodillas similar a la que se observa en pacientes con DEM, sin embargo presentan una severa deformidad en la columna.^{1,4}

La Pseudocondrodisplasia tiene una irregularidad epifisiaria aunque también incluye compromiso de la metáfisis y disrafismo.⁴

El retraso en el crecimiento es aparente en la infancia temprana, con un acortamiento desproporcionado de las extremidades, lordosis lumbar y escoliosis puede estar presente, sin manifestaciones craneofaciales. La osteoartritis secundaria se presenta en la edad adulta temprana, particularmente en articulaciones de carga. Radiográficamente las epífisis de los huesos largos son irregulares, mientras que las metafisis adyacentes tiene forma de copa y son amplias, durante el desarrollo las vértebras son irregulares y biconvexas. La pelvis y el acetábulo son aplanados, mientras que el isquion y el pubis son hipoplásicos.¹

La Ocronosis, la enfermedad de Wilson y el hipoparatiroidismo congénito son enfermedades que se deben diferenciar en casos con osteorritis prematura.⁴

Fig. 1. Diagnóstico diferencial de niños con osteocondrodisplasia de la cadera:

	Displasia Epifisiaria Múltiple	Legg-Calvé-Perthes
Estatura	Corta	Normal
Antecedentes	Positivos/Negativos	Negativos
Presentación Rx		
Acetábulo	Simétrico, primario, temprano	Asimétrico, secundario, tardío
Cabeza Femoral	Simétrica, pequeña, coalescencia progresiva de las áreas irregulares de osificación	Asimétrica
	Otras epífisis involucradas	Otras epífisis normales

Justificación:

Existen pocos reportes en la literatura sobre las manifestaciones ortopédicas (clínicas y radiográficas) de la Displasia Epifisiaria Múltiple, ninguno en nuestra población y que además sean recientes.

Objetivo:

El propósito de este estudio es revisar los expedientes de los pacientes con el diagnóstico de Displasia Epifisiaria Múltiple para identificar las manifestaciones clínicas y radiográficas de los pacientes afectados con esta alteración.

Es nuestro objetivo presentar el patrón y el desenlace clínico de las manifestaciones ortopédicas en la Displasia Epifisiaria Múltiple observadas en un Hospital especializado en trastornos pediátricos donde la alta concentración de pacientes pueda reflejar la incidencia relativa de una enfermedad subdiagnosticada y poco común.

Material y Métodos:

Se realizó un estudio descriptivo, de corte trasversal de serie de casos, del expediente clínico y radiológico en el Hospital Shriners para niños, unidad de la Ciudad de México, de pacientes con el diagnóstico de Displasia Epifisiaria Múltiple de Octubre 1989 a Noviembre del 2002.

La Displasia Epifisiaria Múltiple se diagnosticó radiográficamente con epífisis irregulares, crecimiento epifisiario anormal en dos o más epífisis de huesos largos y con hallazgos normales en la columna. La inteligencia y la apariencia facial debía ser normal y otras alteraciones sistémicas del hueso se excluyeron.⁴ Se revisaron las radiografías de 18 pacientes, los cuales se encontraban como pacientes activos al momento del estudio y de los cuales se contaba con expediente radiográfico completo.

En cada paciente se estudiaron las alteraciones en las epífisis de los huesos largos utilizando las series radiográficas del expediente.

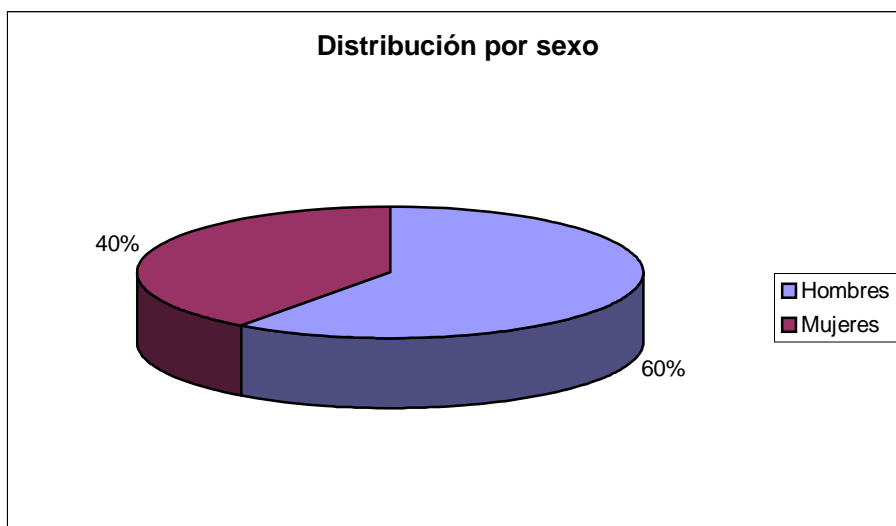
Se estudiaron únicamente las epífisis del humero proximal, radio distal, fémur proximal y distal, tibia proximal y distal, debido a que estas regiones son relativamente grandes y se pueden evaluar claramente en radiografías anteroposteriores y laterales. Se definió como epífisis afectada aquella epífisis en la que se pudiera observar fragmentación,

deformidad o el 20% de disminución en la altura comparado con lo normal.

Resultados:

Se obtuvo un total de 25 pacientes tratados, 15 niños y 10 niñas. Fig 2. El promedio de edad de la presentación 2.8 años (con un rango de 2 meses a 6 años).

Figura 2. Distribución de la DEM por sexo.

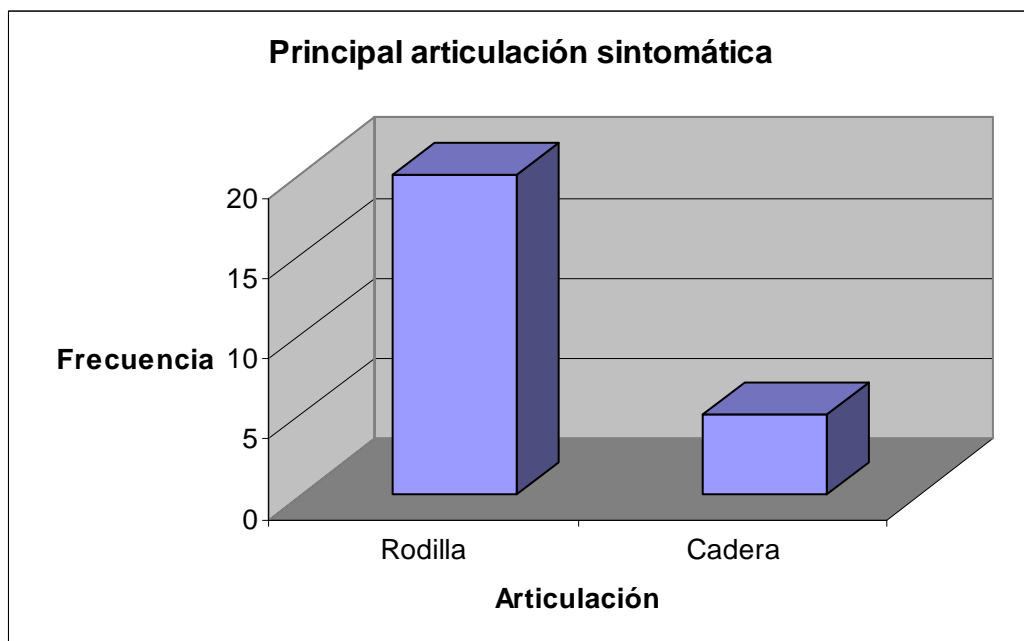


La principal causa de presentación fue el *genu valgum* o *varum* en 18 pacientes, asociados con alteraciones en la marcha. Siete pacientes tenían una historia familiar positiva para Displasia Epifisiaria Múltiple, por lo cual a dos pacientes se les realizó estudio genético al nacimiento resultando positivo para DEM.

Cuatro pacientes presentaron otras alteraciones congénitas: hipospadias, orquidopexia, anacusia e hidrocefalia. Siete pacientes tuvieron una historia familiar positiva para DEM.

Los principales síntomas reportados por los pacientes fueron: dolor y deformidad de la rodilla en el 80% (20 pacientes) y coxalgia en el 20% (5 pacientes). Fig 3

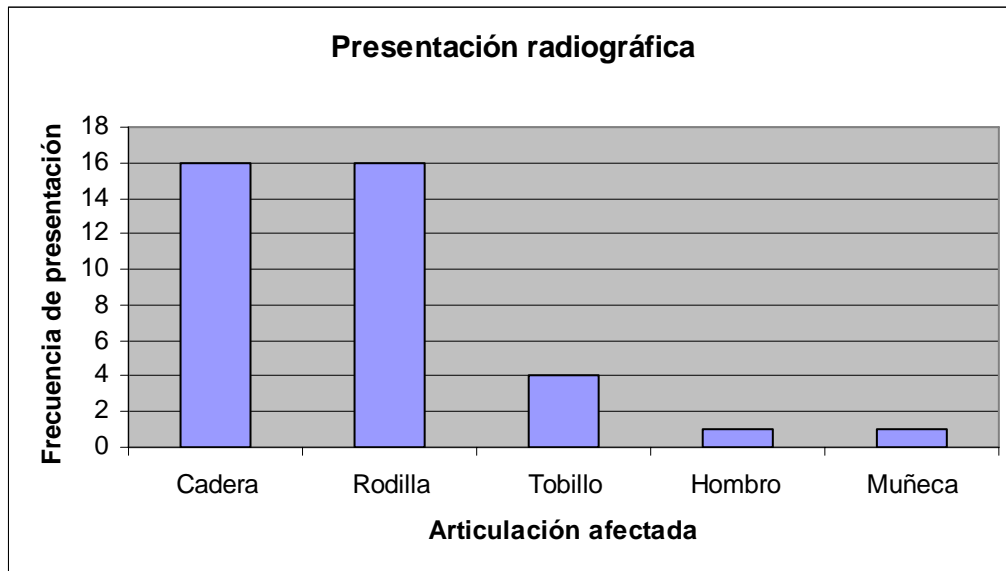
Figura 3. Principal articulación sintomática



Hallazgos Radiográficos:

Durante la revisión del expediente radiográfico de los pacientes, se observó afección principalmente de la cadera y rodilla. Fig 4

Figura 4. Articulación afectada radiográficamente en la DEM



En la cadera con retraso en la aparición del centro de osificación secundario, en un máximo de edad en esta serie de 2 años y 6 meses. La fragmentación de la epífisis femoral proximal fue evidente a los 9.8 años de edad. El aplanamiento y pérdida de la altura de la cabeza femoral fue evidente en el 72 % (13 pacientes), asociado con acortamiento del cuello femoral.

Dos pacientes (11%) presentaron displasia acetabular, caracterizada por lateralización de la cadera, así como por un acetábulo severamente displásico.

En la rodilla, la epífisis femoral distal y la proximal de la tibia mostraron pérdida de la altura, irregularidad y fragmentación, así como aumento del espacio articular. La deformidad en valgo se observó con mayor frecuencia, el 55% (diez pacientes) presentaban *genu valgum* y 27% (cinco pacientes) de *genu varum* de moderado a severo.

En el tobillo se observaron irregularidad y fragmentación de la epífisis tibial distal, así como irregularidad de la superficie articular del astrágalo, con valgo de tobillo en un paciente (5%).

En el hombro se observaron en el 11% (dos pacientes) con anomalías epifisiarias menores como irregularidad de la epífisis humeral proximal. La cabeza humeral mantiene una forma esférica y congruente, así como una fosa glenoidea bien formada.

En un paciente (5%) se observó irregularidad de la epífisis distal del radio, con ensanchamiento de la metáfisis.

En todos los pacientes se observó huesos tubulares y cortos en los dedos de la mano.

Tratamiento:

De los 25 pacientes con diagnóstico de DEM, un paciente solicitó alta voluntaria y cinco pacientes se mantuvieron en observación. Los 19 pacientes restantes se les realizó tratamiento quirúrgico como se describe a continuación. Fig 5

Figura 5. Tratamiento realizado a los pacientes con DEM



A los dos pacientes con displasia acetabular se les realizó cotiloplastía tipo Chiari, debido a lateralización de la cadera y acetábulo severamente displásico.

A un paciente se le realizó miotomía de aductores y tenotomía del psoas izquierdo por presentar coxalgia y limitación de los arcos de movilidad de la cadera izquierda.

De los 12 pacientes tratados con osteotomía alineadora de fémur, ocho pacientes se realizó bilateral, a dos pacientes se les realizó mas de un procedimiento unilateral y a dos pacientes se les realizó mas de un procedimiento en fémur bilateral, debido a la persistencia de la deformidad; un paciente de los tratados con osteotomía alineadora de fémur bilateral presentó una fractura del fémur derecho, evolucionando con valgo de la rodilla derecha de mas de 25° por lo que se realizaron dos osteotomías alineadoras de fémur mas.

De los 11 pacientes tratados con osteotomía alineadora de tibia, a dos pacientes se les realizó unilateral, 8 pacientes se les realizó bilateral y a un paciente se le realizó más de 1 procedimiento en tibia bilateral, que lo requirió debido a *genu varum* severo.

Un paciente fue manejado con artrodesis de rodilla, debido a incongruencia articular, limitación de los arcos de movilidad y dolor severo. Un paciente fue manejado con alargamiento de tibia y otro paciente con alargamiento de fémur, debido a discrepancia de las extremidades.

Seguimiento:

El seguimiento se revisó la última consulta registrada en el expediente clínico de todos los pacientes.

Dos pacientes solicitaron alta voluntaria, Siete pacientes se reportaron en su última consulta asintomáticos, realizando marcha sin alteraciones, sólo con datos de talla baja.

Ocho pacientes reportaron gonalgia de moderada a severa, así como alteraciones en la marcha, uno de los cuales realizaba marcha asistida con muletas canadienses. Dos pacientes presentaron discrepancia de las extremidades inferiores las cuales se corrigieron con taloneras a la medida.

Complicaciones:

Se presentaron 4 complicaciones: Una infección en el trayecto de los clavos, al cual se le realizó secuestrectomía, presentando una evolución favorable, un accidente automovilístico con fractura de cadera, recibió tratamiento quirúrgico, actualmente realiza marcha asistida con muletas axilares, un paciente presentó pseudoartrosis de tibia izquierda tratada con fijador circular tipo Ilizarov con una evolución satisfactoria y por último

un paciente sufrió una caída presentando un fractura de fémur la cual requirió tratamiento quirúrgico en 2 ocasiones mas, presentando acortamiento de la extremidad de 24mm así como gonalgia bilateral .

Discusión:

Aunque la Displasia Epifisiaria Múltiple es una enfermedad de la infancia con manifestaciones clínicas variadas como: talla baja, marcha claudicante, deformidades angulares y dolor; requiere diagnóstico oportuno y tratamiento quirúrgico temprano. Con frecuencia se confunde de Enfermedad de Legg-Calvé-Perthes, lo que favorece en estos niños el sobretratamiento con aparatos de abducción o con osteotomías innominadas.^{10,9}

Los pacientes en este estudio mostraron alteraciones epifisiarias múltiples y corta estatura, con o sin afección de la muñeca, lo que corresponde al tipo Ribbing (moderado). Aunque como se ha mencionado no existen criterios definidos para distinguir entre el tipo de Fairbank (severa) y el tipo de Ribbing (moderada).³

El diagnóstico deberá estar basado en radiografías de múltiples articulaciones, incluyendo cadera, rodilla, tobillo, muñeca, mano y columna, así como el criterio de Eguchi utilizado en este estudio.

La Displasia Epifisiaria Múltiple se debe considerar como una enfermedad poliarticular, similar a la artritis reumatoide.⁴

En este estudio la articulación afectada en orden de frecuencia fue la rodilla, la cadera y hombro, muñeca y tobillo, aunque estas últimas en menor frecuencia, en comparación con la serie reportada por Newman⁹ donde encontró a la articulación de la cadera como la articulación principalmente afectada.

El desarrollo de anomalías en la cadera en la DEM es probablemente asociado a determinados defectos genéticos de la matriz cartilaginosa, que alteran la osificación normal de la cabeza femoral y el acetábulo.^{6,12}

La Displasia Epifisiaria Múltiple presenta un amplio espectro de lesiones articulares que va de una forma leve a severa, por lo que se observa una heterogeneidad de las manifestaciones ortopédicas encontradas en nuestra población.^{2,6,8} Estas características están asociadas con discapacidad severa que ocurre de forma tardía, entre la tercera y cuarta década de la vida, principalmente asociada a osteoartritis degenerativa, y en ocasiones requieren reemplazos articulares totales.^{3,9} (ver anexos)

El diagnóstico diferencial de la DEM incluye: Displasia Espondiloepifisiaria, principalmente la forma *tarda*, la Enfermedad de Legg-Calvé-Perthes, la Displasia de Meyer^{7,10}, así como la Ocronosis, la

enfermedad de Wilson y el hipoparatiroidismo congénito⁴, por lo que todos los pacientes de este estudio recibieron consejo genético y valoración por endocrinología, así como la realización de radiografías de múltiples articulaciones para descartar otras patologías.

Aunque en la DEM ha sido ampliamente reconocida la afección de las articulaciones de los miembros inferiores, se ha apreciado que cambios similares pueden ocurrir en las extremidades superiores, aunque estas son menos discapacitantes.⁵ En esta serie sólo se reportaron dos pacientes (11%) con anomalías epifisiarias menores en el hombro, con cambios radiográficos y clínicamente asintomáticos, la cual es significativamente menor a la incidencia reportada por Ingram⁵ donde una tercera parte de los pacientes tuvo síntomas en el hombro.

El tratamiento conservador, las osteotomías correctivas y el alargamiento, se requieren en la corrección de la deformidad en varo o valgo de la rodilla. Aunque se reportaron alteraciones de la marcha y gonalgia asociada a deformidad, la discapacidad seria de la DEM se presenta en la edad adulta, como ya se mencionó anteriormente.^{10,4}

El diagnóstico temprano permite orientar a la familia sobre las opciones de tratamiento y cómo minimizar el daño articular, tanto en actividades de la vida diaria como es el aspecto ocupacional.

A pesar de que se realizó el esfuerzo en esta revisión para asegurar la identificación de todos los pacientes con DEM, existe la posibilidad de que algún paciente no haya sido identificado con dicho diagnóstico por presentar un involucro leve articular.

Conclusiones:

La Displasia Epifisiaria Múltiple es un trastorno poco frecuente, mal diagnosticado o con retraso en el diagnóstico, debido a que se confunde con una variedad de patologías como son: Displasia Espónimo Epifisiaria, la Pseudocondrodisplasia y la Enfermedad de Legg-Calvé-Perthes, por lo que su reconocimiento permite un tratamiento eficiente para una evolución satisfactoria.

Hasta nuestro conocimiento esta es la serie con mayor número de pacientes reportada, por lo que podemos definir las alteraciones que con mayor frecuencia se presentaron, para su reconocimiento temprano y así favorecer un diagnóstico oportuno en nuestra población.

En cuanto a la genética hay mucho por definir, constituyendo una campo amplio por explorar, por lo que si encontramos manifestaciones clínicas que puedan orientar al diagnóstico, se sugiere una revisión más amplia en este rubro.

Dentro de los resultados obtenidos, sólo dos pacientes (16%) que fueron manejados con osteotomía alineadora de fémur requirieron mas de un procedimiento en fémur bilateral, mientras que los pacientes manejados con osteotomía alineadora de tibia sólo un paciente (9%), requirió mas de un procedimiento en tibia bilateral, determinando que el tratamiento quirúrgico provee resultados satisfactorios en los pacientes con Displasia Epifisiaria Múltiple.

Debido a que la Displasia Epifisiaria Múltiple se considera un diagnóstico exclusión, ya que no se han definido criterios clínicos que permitan su diagnóstico oportuno, por lo que presentar un estudio de este tipo con una muestra hasta nuestro conocimiento grande, permite hacer referencia a las manifestaciones mas comunes y ofrecer un tratamiento oportuno para evitar la progresión a deformidades mas complejas y tratamientos innecesarios.

BIBLIOGRAFIA:

1. **Beighton P.** Inherited disorders of the skeleton. Ed. Churchill Livingstone 2° edición. Pags 15-20.
2. **Goldberg M, Yassir, W.** Clinical Analysis of short stature. J of Pediatr Orthop, Vol 22(5), September/October 2002, pp 690-696, .
3. **Haga N, Nakamura K.** Stature and Severity in Multiple Epiphyseal Dysplasia. J of Pediatr Orthop. Vol 18(3), May/June 1998, pp 394-397.
4. **Hiomasa M, Yasuo N.** Clinical Features of Multiple Epiphyseal Dysplasia Expressed in the knee. Clin Orthop 2000; 380, pp 184-190.
5. **Ingram R.** The shoulder in Multiple Epiphyseal Dysplasia. J Bone Joint Surg (Br) 1991; 73-B: 277-9.
6. **Jakkula E, Mäkitie O.** Mutations in the known genes are not the major cause of MED ; distinctive phenotypic entities among patients with no identified mutations. Eur J Hum Genet. 2005 Mar; 13:292-301
7. **Kermosh O, Wientroub.** Dysplasia Epiphysealis Capitis Femoris: Meyer's Dysplasia. J Bone Joint Surg (Br) 1991; 73-B: 621-5.
8. **Lie S, Siggers DC, Dorst J P.** Unusual multiple epiphyseal dysplasias. Birth Defects: Original Article Series 12:165, 1974.

9. **Newman B, Wallis G.** Skeletal dysplasias caused by a disruption of skeletal patterning and endochondral ossification. Clin Genet 2003; 63: 241-251.
10. **Salem B, Merv L.** Multiple epiphyseal dysplasia in children: Beware of overtreatment!. J Can Chir, Vol. 48, Num 2, avril 2005.
11. **Sung M, Jae Y.** Dysplasia epiphysealis Capitis Femoris: Meyer Dysplasia. J Pediatr Orthop, volume 25, number 1, January/February 2005.
12. **Treble N, Jensen F.** Development of the hip in Multiple Epiphyseal Dysplasia. J Bone Joint Surg (Br) 1990; 72-B:1061-4.
13. **Weinberg H, Frankel M.** Familial Epiphysial Dysplasia of the lower limbs. J Bone Joint Surg (Br) 1960; 42-B:313-332.

Anexos:

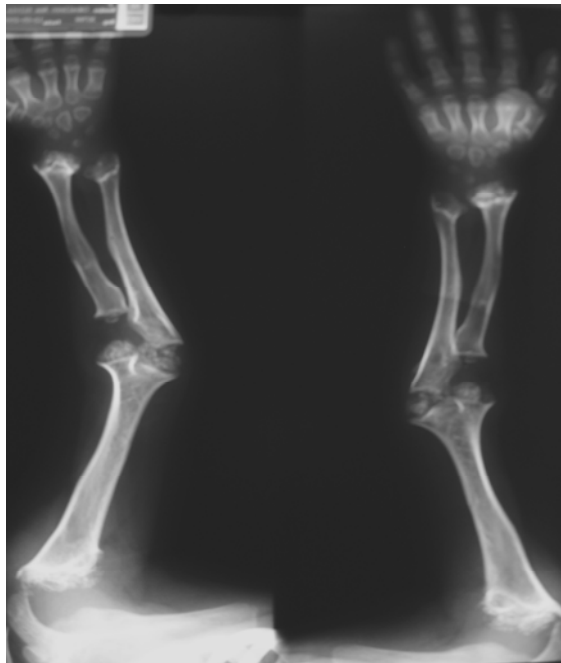
Caso 1.

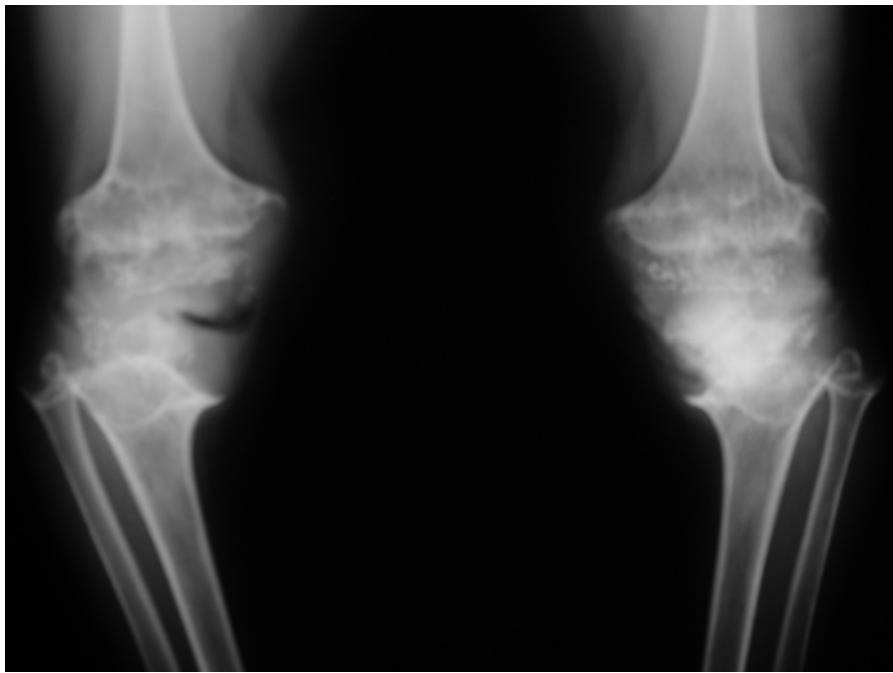
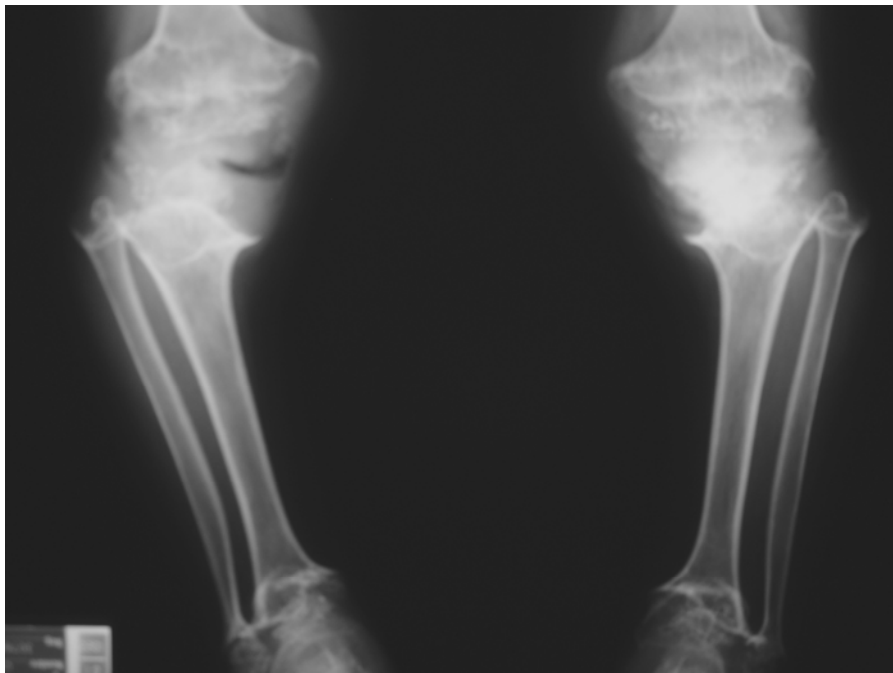




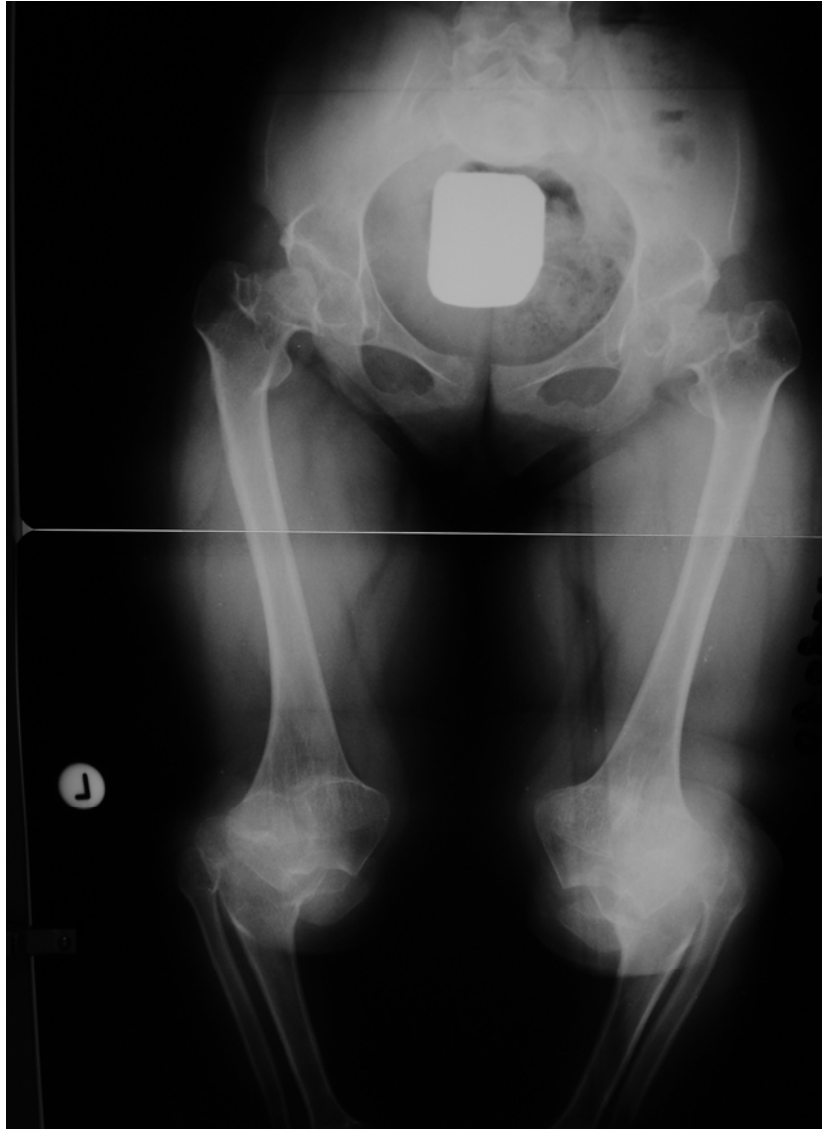


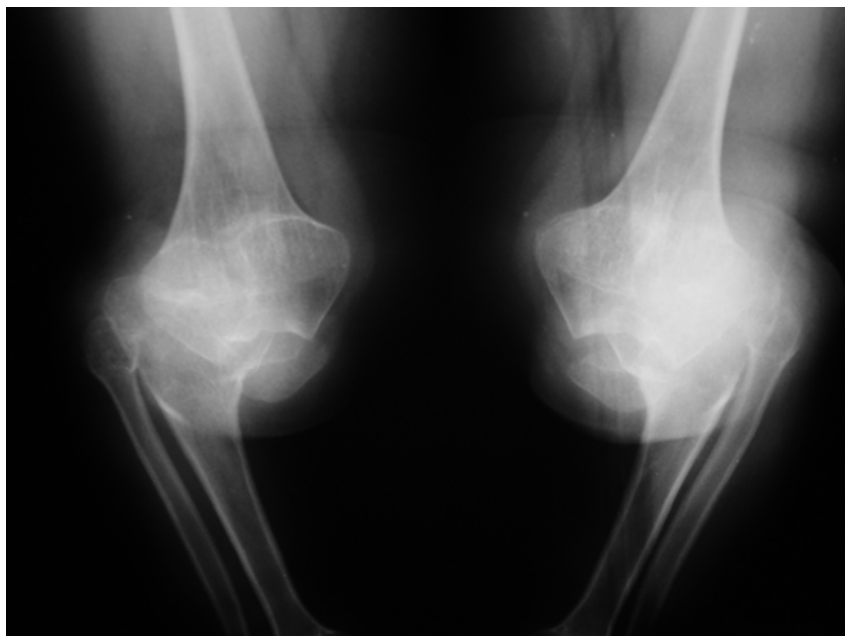
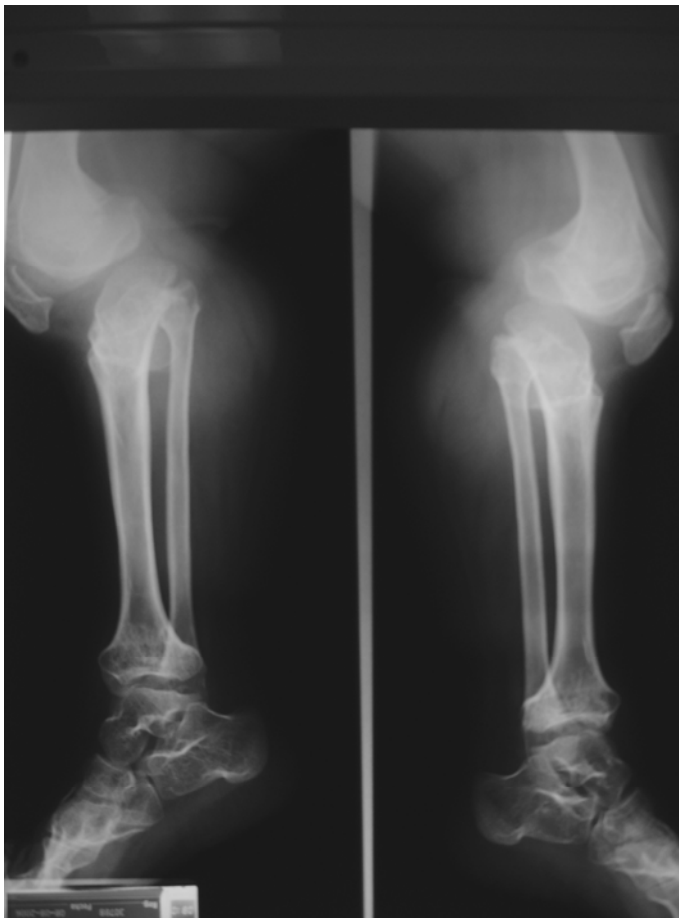












Caso 2









