

Displasias óseas

Víctor Pérez Candela

Diagnóstico por Imagen. Hospital San Roque. Las Palmas de Gran Canaria

Introducción

Se define la talla corta como una altura con 3 o más desviaciones standard por debajo de la media para la edad. Si la talla corta es armónica o proporcionada suele ser de causa endocrina, metabólica. Si la talla corta es desproporcionada o disarmónica ya sea de tronco corto o de miembros cortos, suele ser una displasia ósea. (Fig.1)

Las displasias óseas son alteraciones en el desarrollo y crecimiento del esqueleto. Antes sinónimo de "enanismos", se elimina el término por considerarlo ofensivo para los pacientes afectados y la característica general es la talla corta

Se caracterizan por alteraciones en la forma, tamaño, número, densidad o textura del eje axial o de las extremidades

La primera clasificación internacional de las displasias ósea es la de Rubin en 1964 (trastornos del crecimiento o del remodelamiento óseo), estableciendo dicha clasificación basada en la alteración de las diferentes partes de los huesos en : epifisarias, fisarias, metafisarias y diafisarias (hipo o hiperplasia).

Posteriormente en 1969 tiene lugar en París la primera reunión de expertos de la Sociedad Europea de Radiología Pediátrica, de genética clínica y de pediatría, creando

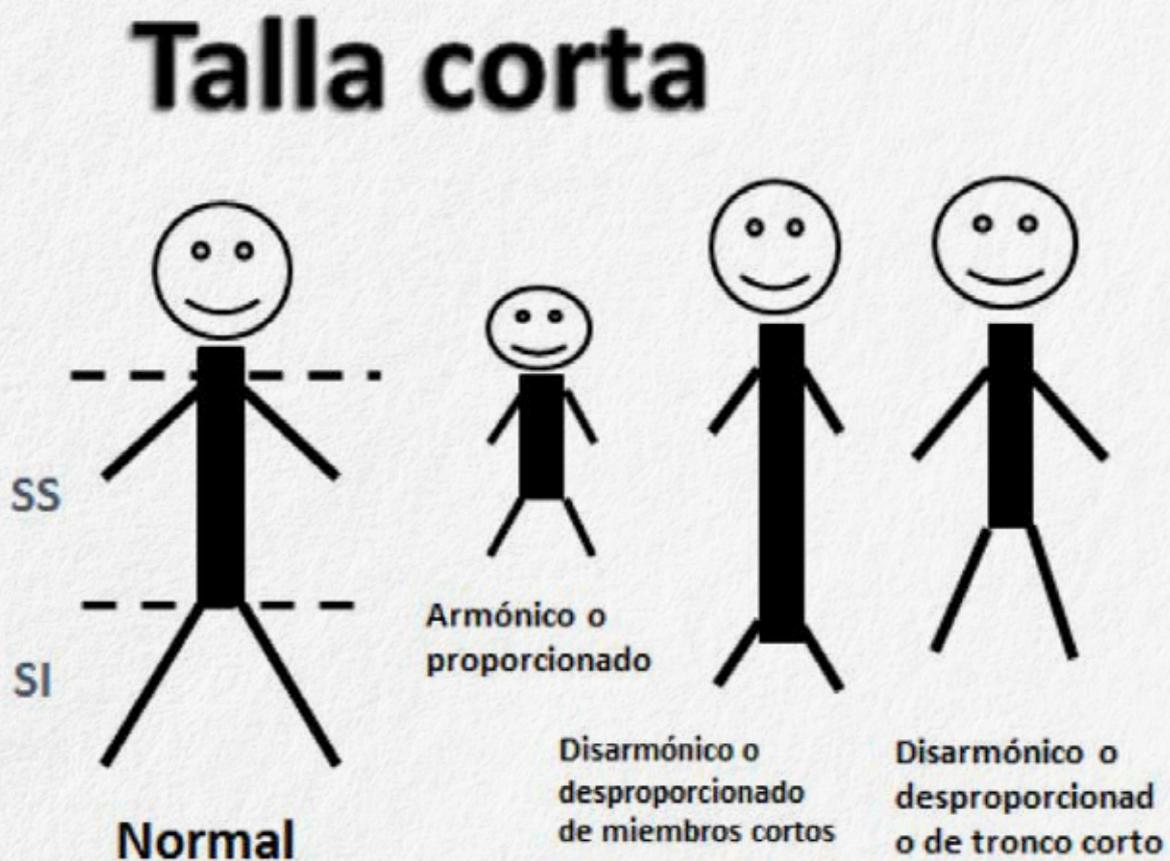


Figura 1.

la Nomenclatura Internacional de las enfermedades óseas constitucionales.

Se realizan actualizaciones en 1977,1983, 1992,1997 y 2001. En el 2009 la Sociedad Internacional de Displasias Esqueléticas, creada en 1999, se reúne en Boston y establece la Nomenclatura y clasificación de las alteraciones óseas genéticas en el 2010 (www.isds.ch), que incluye 456 entidades, distribuidas en 40 grupos, definidos por criterios moleculares, bioquímicos y/o radiográficos.

Manejo clínico de una displasia ósea

Los pasos a seguir para el diagnóstico y manejo de una displasia ósea son:

1. Historia familiar de talla corta
2. Apreciación de una reducción desproporcionada de la talla
3. Determinar el acortamiento en tronco y/o extremidades

4. Identificar otras malformaciones
5. Realizar un estudio radiológico completo
6. Categorizar los hallazgos radiológicos por las áreas de afectación
7. Estudios de laboratorio
8. Recopilar todos los hallazgos y categorizar la displasia ósea
9. Realizar consejo genético
10. Planificación del manejo y tratamiento

Estudios de imagen de una displasia ósea

Los estudios de imagen a realizar a nivel prenatal son la ecografía y/o resonancia magnética fetal. En el recién nacido un estudio con radiología convencional de todo el esqueleto y en los casos de fallecimiento, un estudio radiológico convencional *post mortem*.

DISPLASIAS ÓSEAS

» Afectación segmento superior

- > Cráneo
- > Tronco
- > Costillas

» Afectación segmento inferior

- > Rizomélica
- > Mesomélica
- > Acromélica
- > Micromélica

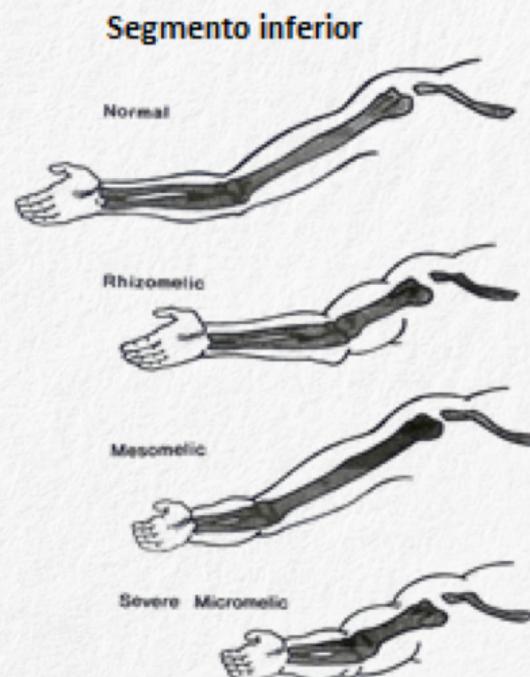


Figura 2.

El estudio radiológico simple del esqueleto debe estar compuesto de unas radiografías antero posterior (ap) y lateral (lat) de cráneo, una radiografía antero posterior de tórax, una columna dorso lumbar ap y lat, una pelvis ap, un miembro superior ap, un miembro inferior ap y una mano izquierda ap para valorar la edad ósea.

Como anomalías generales a valorar son: la presencia de osteoporosis, fracturas múltiples, esclerosis, engrosamiento perióstico, exóstosis, defectos radiolúcidos múltiples, asimetrías, luxaciones múltiples, calcificaciones de partes blandas, anomalías complejas sistémicas y una edad ósea avanzada o retrasada.

Análisis sistemático del estudio radiológico

La sistemática de lectura del estudio radiológico comienza por una valoración del esqueleto axial (cráneo, cara, mandíbula, clavículas, costillas, columna vertebral y pelvis). A continuación el esqueleto apendicular en cuanto a la localización epifisaria, metafisaria y diafisaria. El acortamiento puede ser: rizomélico (proximal), mesomélico (medio), acromélico (distal) o micromélico (todo el miembro) (Fig. 2).

En cuanto al cráneo este puede tener una configuración anormal por craneoestenosis, macrocefalia o microcefalia. Puede existir un aumento de la densidad, un defecto en el desarrollo con retraso en el cierre de suturas o la presencia de huesos wormianos.

Pueden verse calcificaciones intracraneales, alteraciones en la silla turca, anomalías en mandíbula y dentales con hipoplasia, aumento del ángulo mandibular o prognatismo y por último la presencia de anomalías faciales.

En el tórax valoraremos la presencia de anomalías costales, costillas cortas, ausencia de costillas, costillas supernumerarias, costillas estrechas o delgadas, costillas anchas, mal segmentación costal, costillas en forma de copa y costillas en cuentas de collar.

En las clavículas podemos encontrar seu-

doartrosis, displasia, disóstosis, en forma de gancho. Revisaremos las escápulas y el esternón buscando un *pectus excavatum* o *pectus carinatum*.

En la columna podemos encontrar una mala alineación con cifosis, escoliosis o acuñaamiento dorso lumbar. Podemos ver malformaciones o deformidades, con platispondilia severa (aplanamiento de los cuerpos vertebrales) o moderada, anisopondilia (vertebras de diferentes tamaños), vertebra plana, cuerpo vertebral alto. Calcificación de los discos intervertebrales. Mal segmentación o fusión de cuerpos vertebrales. Anomalías vertebrales como una hendidura coronal, muesca posterior, hipoplasia de la apófisis odontoides, un estrechamiento de la distancia interpedicular, un ensanchamiento del canal espinal o vertebra en mariposa.

A nivel de la pelvis valoraremos la configuración global, la existencia de una escotadura sacro ilíaca corta, un retraso en la osificación o una pelvis estrecha. En cuanto al acetábulo puede ser trirradiado, existir una protrusión acetabular o tener un techo plano. La cabeza femoral puede tener cambios tipo Perthes (necrosis), ser hipoplásica o estar ausente o una osificación prematura. El cuello femoral puede motivar una coxa vara o una coxa valga y puede existir una luxación de la cabeza femoral.

En los huesos largos buscaremos alteraciones en la densidad, la presencia de estriaciones, de bandas transversales de aumento y disminución de la densidad, alteraciones en los contornos, ensanchamiento metafisario o diafisario, el acortamiento de un miembro rizomélico o mesomélico.

De forma localizada en las extremidades superiores, a nivel de los antebrazos la presencia de una sinostosis radiocubital, una deformidad de Madelung, una hipoplasia o aplasia radial, una hipoplasia o aplasia ulnar, una hipoplasia de la cabeza radial.

En las extremidades inferiores, una incurvación de las piernas ya sea un *genu varo* o un *genu valgo*, una incurvación de las tibias, una hipoplasia patelar, una elongación o hipoplasia del peroné. A nivel epifisario, unas epífisis punteadas, una hipoplasia epifisaria, unas epífisis en cono unas epífisis grandes. En las metafisis, alteracio-

nes metabólicas y de condrodisplasias. En las diáfisis, los huesos delgados y la estenosis medular.

Por último, en las manos y pies, el acortamiento generalizado o de los metacarpos y metatarsos. La existencia de epífisis en cono, las seudoepífisis y las epífisis densas. La acro-osteolisis, las fusiones y centros supernumerarios en carpo y tarso. Las anomalías del pulgar con hipoplasia, aplasia, agenesia o trifalángico. Respecto al número de dedos, la existencia de polidactilia, sindactilia, sinfalangismo.

Las displasias pueden estar presente al nacimiento y ser letales o potencialmente letales o ser viables (Tabla I).

Tabla I. Displasias óseas presentes al nacimiento

Letales

- Displasia tanatofórica
- Acondrogénesis
- Costilla corta-polidactilia
- Acondroplasia homocigótica
- Atelosteogénesis
- Hipofosfatasa (forma severa)
- Osteogénesis imperfecta (tipo II)

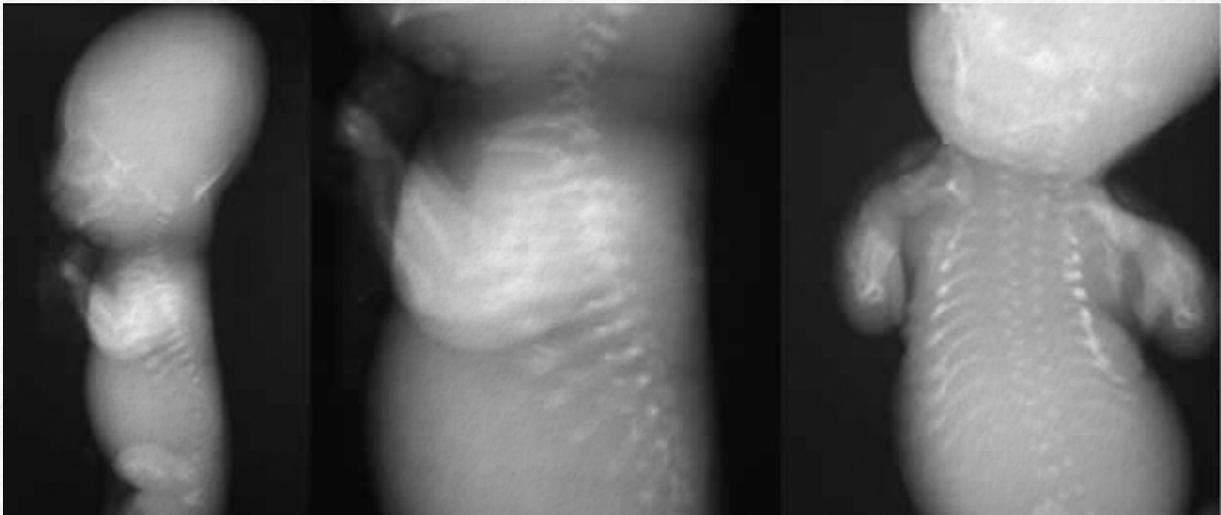


Figura 3. Feto con displasia tanatofórica



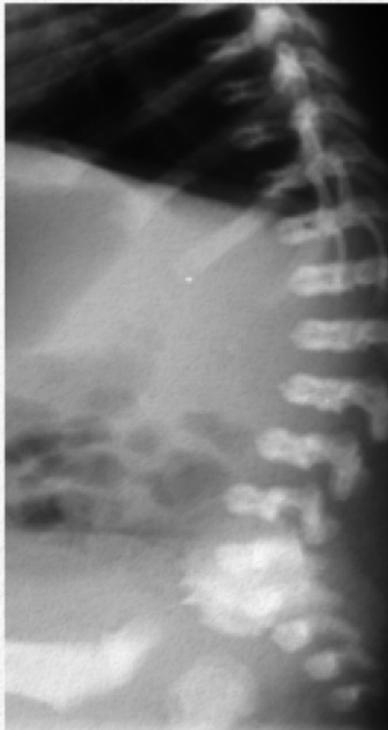
Figura 4. Hipofosfatasa forma letal.
Caso cedido por la Dra. Laura Castells (Quirón Salud. Barcelona)

Se ilustra este trabajo con imágenes de diversas displasias representativas de algunas displasias con afectación del esqueleto axial o apendicular.

Feto con displasia tanatofórica en estudio postmortem (Fig.3), recién nacido, estudio

postmortem con hipofosfatasa forma letal (Fig.4), alteraciones en columna en una acondroplasia y en una displasia tanatofórica (Fig.5), alteraciones en pelvis en una acondroplasia y en una mucopolisacaridosis (Morquio) (Fig.6), alteraciones en extremidades en una displasia tanatofórica

Acondroplasia



Displasia tanatofórica

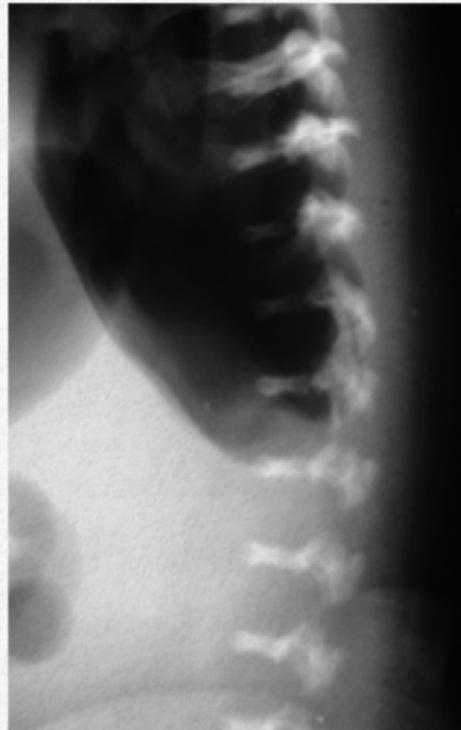


Figura 5

Acondroplasia



Enfermedad de Morquio



Figura 6

Displasia tanatofórica



Figura 7



Osteogénesis imperfecta



Displasia camptomélica



Atelosteogénesis



Epífisis punteadas (Conradi)

Figura 8

Figura 8

(Fig.7), alteraciones en extremidades en una osteogénesis imperfecta, una displasia camptomélica, una atelosteogénesis, una displasia de Conradi o de epífisis punteadas (Fig.8).

Nota. Resumen de la ponencia presentada en el Curso de “Actualización en salud ósea en pediatría” patrocinado por ALEXION. Jornada multisede (Madrid, Las Palmas de Gran Canaria y La Laguna). 22 de marzo de 2018

Bibliografía

- Kozlowski K., Beighton P. Gamut Index of skeletal displasias. An aid to Radiodiagnosis, 3ª ed. London-Berlin: Springer 2001
- Warman ML, Cormier-Daire V, Hall C, Krakow D, Lachman R, Le Merrer M et al. Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2010 revision. Am J Med Genet A 2011; 155A:943-968
- Panda A, Gamanagatti S, Jana M, Gupta AK. Skeletal dysplasias: A radiographic approach and review of common non-lethal skeletal dysplasias. World J Radiol 2014; 6: 808-825
- Teele R. A guide to the recognition of skeletal disorders in the fetus. Pediatr Radiol 2006; 36:473-484
- Taybi H., Lachman R. Radiology of syndromes, metabolic disorders, and skeletal dysplasias, 3ª ed. Year Book Medical Publishers 1983

