

Displasia Acromesomélica. Reporte de dos casos

Achromesomelic Dysplasia: Report of two cases

*Deysi Licourt Otero,^I Reinaldo Menéndez García,^{II}
 Lourdes Milagros Reyes Puente.^{III}*

Resumen

La displasia acromesomélica es una osteocondrodysplasia poco frecuente con un patrón de herencia autosómico recesivo, se describe por primera vez en 1971. Se presentan dos casos en los que clínicamente se constata un enanismo severo con acortamiento de los segmentos medio y distal de las extremidades. Radiológicamente presentan múltiples alteraciones óseas, entre ellas se encuentra el acortamiento de los huesos largos de los segmentos medio, anomalías vertebrales, pélvicas y otras. La apariencia facial e inteligencia son normales. No han experimentado complicaciones mayores en el transcurso de la enfermedad. Se hizo revisión de la literatura médica sobre el tema y se confirmó el diagnóstico de la afección, posibilitando el asesoramiento genético.

Palabras clave: Displasia acromesomélica; enanismo de miembros cortos/ enanismo severo; displasia esquelética.

Abstract

Acromesomelic dysplasia is a very rare inherited osteochondrodysplasia that presents an autosomal recessive pattern, first described in 1971. Two cases were observed at clinical examination presenting severe dwarfism with shortening of the middle and distal segments of the limbs. Radiographic findings showed multiple osseous disorders; among them the shortening of the large bones, mainly the middle segments as well as vertebral and pelvic abnormalities. Facial appearance and intelligence of the individuals are normal with no major complications on the course of the disease. A medical literature review about the topic was performed and the diagnosis of the affection was confirmed in order to establish an adequate genetic advice.

Key words: Acromesomelic dysplasia; short-limbed dwarfism/severe dwarfism; skeletal dysplasia.

Introducción

La displasia acromesomélica (DAM) es una displasia esquelética, que ocurre a partir de defectos en el crecimiento óseo, ocasionando forma y tamaño anormales del esqueleto.^I Se caracteriza por el hipocrecimiento intenso con acortamiento de los segmentos medio y distal de las extremidades. Su incidencia es ciertamente baja, sin alcanzar el medio centenar de casos publicados. En la sinonimia solo hay que anotar la alternancia de los términos de displasia o enanismo acromesomélico. El gen ha sido mapeado en 9p13-p12, y diferentes mutaciones están implicadas en la

regulación del crecimiento esquelético. Se han investigado varios tipos de DAM que no mapean para la misma región cromosómica, entre ellas se encuentra la DAM tipo Maroteaux (OMIM: 602875), Hunter-Thompson (OMIM: 201250) y Grebe (OMIM: 200700) como las más descritas, sugiriendo que la heterogeneidad genética explica la severidad variable clínica y radiológica de la DAM. Dado que no se han descrito complicaciones médicas ni ortopédicas asociadas a DAM, debe proponerse ayuda psicológica a los pacientes que presentan problemas sociales. La fi-

^I Doctora en Medicina. Especialista de Primer Grado en Genética Clínica. Profesor Instructor. Centro Provincial de Genética Médica de Pinar del Río. E-mail: deysili@princesa.pri.sld.cu

^{II} Doctor en Medicina. Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Profesor Auxiliar. Centro Provincial de Genética Médica de Pinar del Río. E-mail: generey@princesa.pri.sld.cu

^{III} Doctora en Medicina. Especialista de Primer Grado en Imagenología. Profesora Asistente. Hospital Provincial Pediátrico Pepe Portilla de Pinar del Río.

sioterapia es aconsejable para controlar la progresión de deformidades en la columna vertebral.²

Es importante realizar un diagnóstico precoz para brindar el asesoramiento genético a pacientes afectados y su familia. Estas consideraciones constituyen la principal motivación para presentar estos dos casos con displasia acromesomélica tipo Maroteaux.

Presentación de dos casos

Se trata de dos hermanas, MBH y CBH de 35 y 42 años de edad, residentes en el Municipio San Luis, Provincia de Pinar del Río, ambas ofrecieron su consentimiento para la publicación de su patología, ilustrando solamente las radiografías.

Motivo de consulta: Baja talla extrema

Examen físico:

Paciente MBH Talla: 76 ½ cm, Peso: 20 Kg.

Paciente CBH Talla: 85 cm, Peso: 20 Kg

(Los signos físicos que se describen a continuación son comunes a ambas pacientes)

Cráneo y cara: Fascie alargada con cráneo dolicocefálico, pero de apariencia normal, paladar alto, orejas con borramiento de los pliegues, la paciente CBH presenta además, paladar hendido y úvula bífida.

Tronco: Corto con severa cifoescoliosis, *pectus carinatum*, exageración de la lordosis lumbar.

Cuello: Limitación de los movimientos de rotación en ambos sentidos. Miembros superiores: Acortamiento de los 3 segmentos pero predomina en los segmentos medio y distal. Encurvamiento óseo medio y distal.

Manos: Acortamiento de metacarpianos y falanges proximales, medias y distales con limitación en los movimientos para cerrar las manos, o sea se dificulta la flexión de ambas manos, uñas cortas y anchas.

Segmento inferior del cuerpo: Mayor acortamiento que el superior.

Miembros inferiores: Acortamiento de piernas y ambos pies, presencia de ambos pies varo-equino. Limitación en movimientos de flexión y extensión de la rodilla con engrosamiento o ensanchamiento articular de la rodilla, uñas cortas y anchas.

Exámenes Complementarios:

Rx de todos los huesos largos incluyendo manos y ambos pies.

Rx Columna total anteroposterior (AP) y lateral.

Rx Caderas

(Se examinan las radiologías correspondientes a las pacientes donde se observan rasgos comunes que se describen a continuación):

Características Generales: Existen alteraciones generales respecto a densidad, modelaje y longitud ósea, existiendo osteoporosis, alteraciones groseras del modelaje, acortamiento de los segmentos medio y distal y deformidad.

Rx cráneo: Ligera disminución del diámetro AP de la base de cráneo y tendencia a la hipoplasia del seno esfenoidal más evidente en la radiografía de la paciente CBH.

Raquis: Cifoescoliosis acentuada con rotación y angulación secundaria del eje vertebral; vértebras aplastadas ligeramente sobre todo en la porción proximal del raquis (dorsal) con calcificación de los cartílagos costales, acuñaamiento y presencia de osteofitos marginales.

Extremidades superiores: Marcado acortamiento generalizado a predominio acro-mesomélico con epífisis muy ensanchadas de aspecto insuflado y deformado (Figura 1). Disminución del espacio articular de prácticamente todas las articulaciones, más acentuada a nivel de ambos codos y muñecas; prácticamente con obliteración de espacios articulares, falanges muy acortadas, a predominio de las distales que están marcadamente hipoplásicas. Epífisis de aspecto cónico, cabeza humeral deformada de aspecto lobulado. Extremidades inferiores: Ambas cabezas femorales muy aplanadas, deformadas, con signos de rarefacción ósea; con marcada deformidad “en varo”, sobre todo de la paciente de menor edad (MBH). Epífisis cónicas insufladas deformadas y marcadamente desmineralizadas. Pies: Osteoporosis, deformidad con angulación, tendencia a la fusión de los huesos del tarso (Figura 2).

Figura 1. Acortamiento acromesomélico

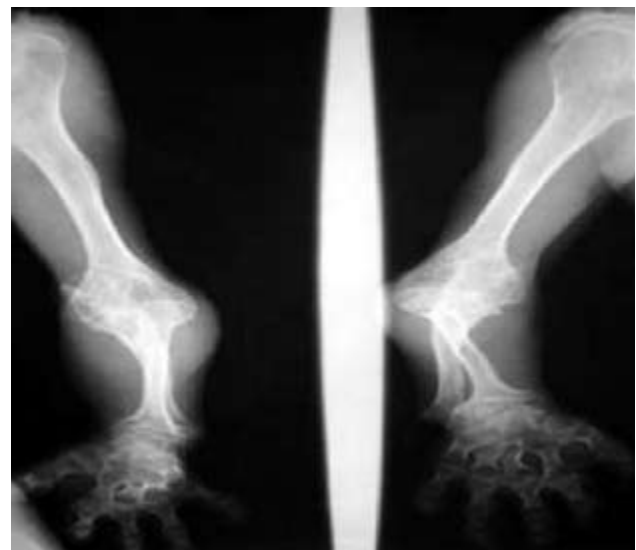


Figura 2. Deformidad en varo, osteoporosis.

Pelvis: Hipoplasia de alas ilíacas. Excavación pelviana estrecha. Isquion hipoplásico. Cavidad acetabular deformada y aplanada. Obliteración del espacio articular de la sínfisis púbica (Figura 3).

Figura 3. Excavación pelviana estrecha

Ultrasonido abdominal y ginecológico: Sin alteraciones en ambas pacientes

Discusión

La displasia acromesomélica es una enfermedad hereditaria progresiva, extremadamente rara, caracterizada por la fusión prematura de las metáfisis, situadas en los extremos de la diáfisis. Consecuen-

temente, los individuos afectados presentan antebrazos inusualmente cortos, acortamiento anormal de la parte distal de los huesos de las piernas y talla baja. Por ello se la conoce como enanismo de miembros cortos. Estos hechos se detectan típicamente durante los primeros años de vida. El desarrollo anormal del cartílago y del hueso puede también afectar a metacarpos, falanges y metatarsos. Aunque las manos y los pies pueden aparecer anormalmente cortos y ensanchados en el nacimiento, las malformaciones del desarrollo de estos huesos son también progresivas. Las uñas de las manos y los pies pueden también aparecer inusualmente cortos y anchos. Los individuos afectados pueden también tener otras anomalías asociadas como consecuencia del desarrollo anormal del cartílago y del hueso. Estas incluyen contracturas a nivel de los codos y de los brazos y una cifosis torácica baja e hiperlordosis lumbar progresiva, estas características son observadas en las pacientes de este estudio. Muchos individuos con displasia acromesomélica tipo Maroteaux tienen también dolicocefalia, aplanamiento leve de una mitad de la cara y una pequeña nariz de duende.²⁻⁶

Es un trastorno genético transmitido con herencia autosómica recesiva. Las pacientes de este trabajo son hermanas e hijas de un matrimonio consanguíneo, no se recoge en el árbol genealógico otros antecedentes similares. Hay que esperar un gran hipocrecimiento, con talla final entre 80 y 124 cm. Aunque hay posible retraso motor por la micromelia y la alteración articular, la inteligencia es normal, coincidiendo lo anterior con estas pacientes. No se experimentan complicaciones mayores en el transcurso de la enfermedad. La fisioterapia es aconsejable para controlar la progresión de las deformidades en la columna vertebral, también se ha utilizado el alargamiento quirúrgico de las extremidades y el control con la hormona del crecimiento.⁷⁻⁹

La DAM tipo Maroteaux es una entidad genética con características clínicas que facilitan el diagnóstico, complementado con la evaluación radiológica. La naturaleza heredable de este trastorno hace imprescindible la presencia del genetista clínico como pilar importante en el asesoramiento genético a enfermos y familiares.

Referencias bibliográficas

1. Rimoin D, Lachman R, Unger S. Principles and Practice of Medical Genetics. 4th ed. United Kingdom: Churchill Livingstone; 2002.
2. Acromesomelic dysplasia, Maroteaux type; AMDM OMIM #602875. On line mendelian inheritance in man: Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/OMIM>, (fecha de acceso Diciembre 2008).

3. Kang MH. Proteins in an Acromesomelic Dwarfism Disorder. *Clinical Genetics*. 2009;75(6):523-5.
4. Ianakiev P, Kilpatrick MW, Daly MJ, Zolindaki A, Bagley D, Beighton G et al. Localization of an acromesomelic dysplasia on chromosome 9 by homozygosity mapping. *Clin Genet*. 2000;57:278-83.
5. Smith DW. *Patrones reconocibles de malformaciones humanas*. 6ta ed. España: Elsevier; 2007.
6. Faiyaz M, Faqeih E, Zaidan H, Shammery A, Syed H. Grebe-type chondrodysplasia: a novel missense mutation in a conserved cysteine of the growth differentiation factor 5. *J Bone Miner Metab*. 2008;26:648-52.
7. Langer J, Beals K, Solomon I, Bard P, Bard L, Rissman E. Acromesomelic dwarfism: Manifestations in childhood. *American Journal of Medical Genetics*. 2005;1(1):87-100.
8. Fernández M, Jiménez S, González J, Vicario R. Acromesomelic dysplasia: Radiologic, clinical, and pathological study. *American Journal of Medical Genetics*. 2005;33(3):415-9.
9. Maroteaux P, Martinelli B, Campailla E. Le nanisme acromesomelique. *Press Med*. 1971;79:1839.

