

4^a JORNADA AVANCES en DIAGNÓSTICO y TRATAMIENTO de DISPLASIAS ÓSEAS y ANOMALÍAS ESQUELÉTICAS en la INFANCIA



#displasiasoseas20
sábado, 22 febrero 2020
COLEGIO DE MÉDICOS
DE VALENCIA

Diagnóstico posnatal en las Displasias Oseas: La radiología clásica no ha perdido vigencia

Dr. Alejandro Montoya Filardi

**Radiología pediátrica
Hospital Universitari i Politecnic La FE
Valencia**

4ª JORNADA AVANCES en DIAGNÓSTICO y TRATAMIENTO de DISPLASIAS ÓSEAS y ANOMALÍAS ESQUELÉTICAS en la INFANCIA

#displasiasoseas20
sábado, 22 febrero 2020
COLEGIO DE MEDICOS
DE VALENCIA

Contenido

***El radiólogo
frente a la
serie ósea***

***Displasias
presentes al
nacimiento***

***Displasias de
aparición
tardía***

Conclusiones

Ecografía obstétrica
Neonatología
Consulta pediátrica
Endocrinología infantil
Hallazgos de imagen

...

Confirmar normalidad

Talla baja dudosamente
disarmónica.
Sospecha baja de displasia
ósea

Serie ósea corta/restringida

Tórax AP
Abdomen
Rodillas
Carpo izquierdo

Orientar diagnóstico

Talla baja disarmónica
Alteraciones biométricas
significativas

Babygrama (AP/L)

Serie ósea displásica

Cráneo AP/L (cervical)
Raquis dorsolumbar AP/L
Tórax AP
Pelvis AP
MMSS y MMII AP
Manos y pies AP

**Nosology and classification of genetic skeletal disorders:
2019 revision**

**Short Limbs and Trunk
with or Without Disproportion**

- Pseudoachondroplasia
- Diastrophic dysplasia
- Metatropic dysplasia
- Knies disease
- Dyggve-Melchior-Clausen disease
(including Smith-McCort dysplasia)

Short Limbs – Normal trunk

- Achondroplasia
- Hypochondroplasia
- Dyschondrosteosis (Leri-Weil syndrome)
- Acromesomelic dysplasia
- Acrodysostosis (peripheral dysostosis)
- Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld)
- Asphyxiating thoracic dysplasia (Jeune)

461 entidades diferentes

42 grupos

Criterios clínicos

Criterios radiológicos

Fenotipo molecular

1. FGFR3 chondrodysplasia group

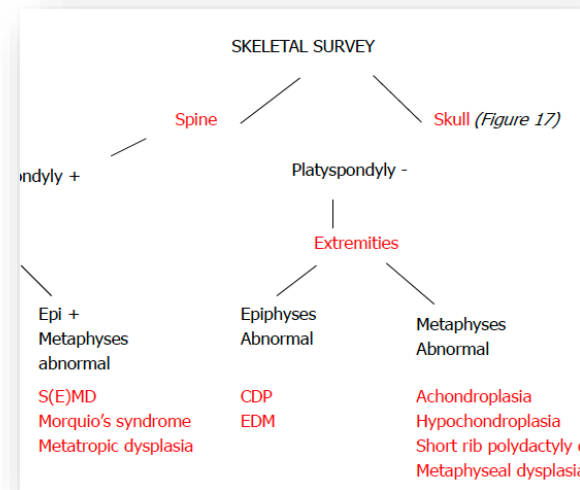
2. Type 2 collagen group

17. Mesomelic and rhizo-mesomelic dysplasias

18. Bent bone dysplasia group

30. Overgrowth (tall stature) syndromes with
skeletal involvement

35. Dysostoses with predominant vertebral with
and without costal involvement



STEP I: ASSESSMENT OF DISPROPORTION

STEP II: ASSESSMENT OF EPIPHYSEAL OSSIFICATION

STEP III: ASSESSMENT OF METAPHYSES AND PHYSES

STEP IV: ASSESSMENT OF THE DIAPHYSES

STEP V: ANALYSIS OF THE VERTEBRAL BODIES

STEP VI: ASSESSMENT OF BONE MINERALIZATION

STEP VII: ASSESSMENT OF JOINTS

STEP VIII: SUMMATION

Presentes al nacimiento

Detección de anomalías (osificación, densidad, patrón de acortamiento, morfología de huesos,...)

Dato guía radiológico

DATO GUÍA RADIOLOGICO	DISPLASIA ÓSEA	LETAL	HERENCIA	CLAVES IMAGEN	CLAVES CLÍNICAS	NOTAS
CRÁNEO GRANDE	Acondroplasia ****	NO	AD/Mutación	Radioestereometría femoral graso. Ejea cuadrada. Techo parietal plano. Escotadura cédica +++ Disminución diámetro interpedicular	Mancha macrocefalia Signo nasal degradado Tórax estrecho Miembros cortos	Mutación cromosoma 4 FGFR3 (entrevista en la osificación endocranial)
	Displasia tarsofónica ***	SI	AD/Mutación	Pelvis acondroplásica extrema Fémur en "teléfono de globo" Platigomalia severa: vértebras en H	Talónica o acondroplásica pero en forma extrema	
	Acondrogénesis ***	SI	AD/Mutación	Ausencia osificación columna vertebral Huesos largos muy cortos y estrechados		Grupo de "displasias" por mutación del colágeno I d.Kniest, hipochondroplasia, espondilofragia, etc.
COSTILLAS CORTAS	Displasia torácica asfocante ***	NO	AR	Costilla corta +++ con deformidad bulbosa anterior Pelvis en tridente	Tórax +++ estrecho Polidactilia en ocasiones	Neuropatía progresiva
	Displasia condroectodérmica de Ellis van Creveld ***	NO	AR	Costilla corta ++ Polidactilia postaxial Pelvis en tridente	Displasia ungual Frenillo múltiple en labio superior Cardiopatía (CIA +++)	
	S. costilla corta tipo Soldano-Noonan **	SI	AR	Tórax +++ estrecho Metáfisis espaladas Pelvis en tridente extrema	Hidrópico Polidactilia NO siempre	
	S. costilla corta tipo Majewski *	SI	AR	Tórax +++ estrecho Pelvis normal Tibia hipoplásica y ovides	Hidrópico Polidactilia SIEMPRE	

Diagnóstico específico
Aproximación diagnóstica razonada

Aparición tardía

Detección de anomalías (osificación, densidad, patrón de acortamiento, morfología de huesos,...)

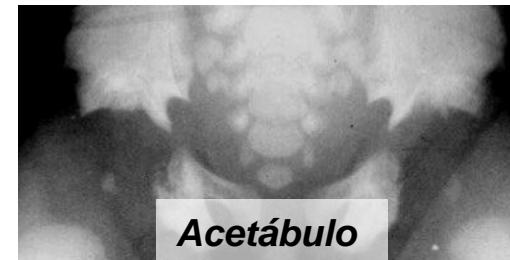
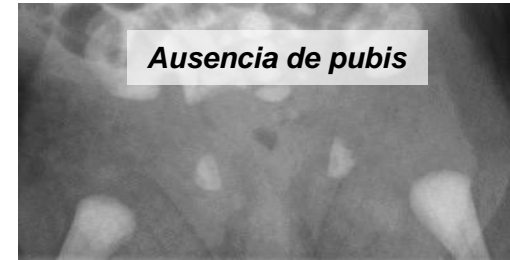
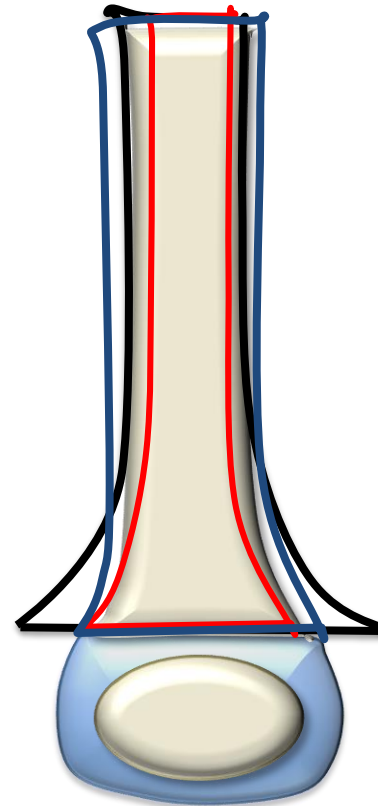
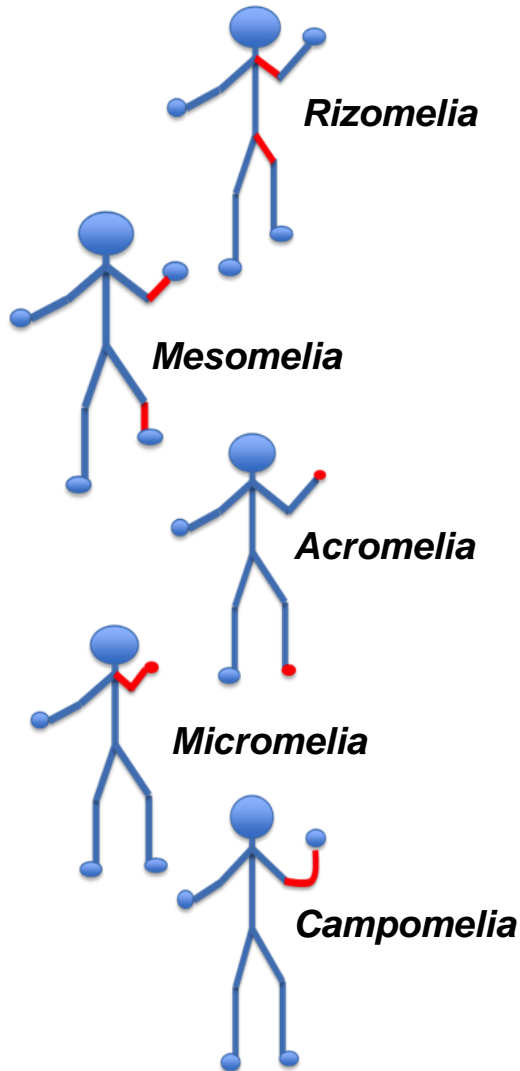
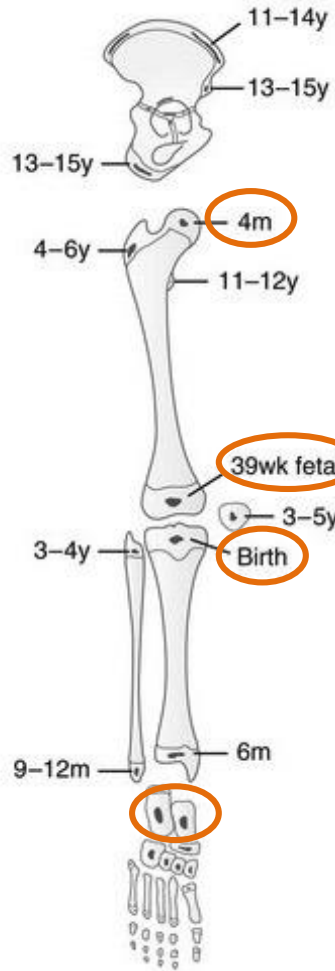
Dato guía radiológico

DATO GUÍA RADIOLOGICO	DISPLASIA ÓSEA	HERENCIA	CLAVES IMAGEN	CLAVES CLÍNICAS
DISPLASIA EPIFISARIA	DE Múltiple leve (Ribbing)	AD	Mínima alteración epifisaria. Si solo caderas: Pseudo Perthes.	Talla baja (a diferencia de Perthes).
	DE Múltiple moderada (Fairbank)	AD	Epifisis pequeñas e irregulares. Metáfisis amplias. Huesos del carpo espiculados.	
	Pseudocondroplasia	AD	Vértebras globulosas biconexas con lengüeta anterior. Resto idéntico a Fairbank.	Fenotipo similar a la acondroplasia.
DISPLASIA METAFISARIA	Tipo Schmid	AD	Ejea femoral proximal muy amplia. Epifisis femoral proximal gruesa y redonda. Resto de metáfisis anchas y espiculadas.	Varo de MMII.
	Tipo Mc Kusick (Hair cartilage)	AR	Espiculaciones metafisarias en rodillas +++ (mínimas en caderas).	Cabello fino y escaso. Laxitud ligamentosa.
	Tipo Shwachman	AR	Espiculación metafisaria discreta e incluso ausente.	Neutropenia. Linfopenia. Insuficiencia pancreática.

Diagnóstico específico
Aproximación diagnóstica razonada

El radiólogo frente a la serie ósea

Detección de anomalías
(osificación, densidad, patrón de acortamiento, morfología de huesos...)



Adaptado de Ogden JA. *Skeletal injury in the child*. 3rd ed.: Springer; 2000.

4ª JORNADA AVANCES en DIAGNÓSTICO y TRATAMIENTO de DISPLASIAS ÓSEAS y ANOMALÍAS ESQUELÉTICAS en la INFANCIA



#displasiasoseas20
sábado, 22 febrero 2020
COLEGIO DE MEDICOS
DE VALENCIA

Contenido

***El radiólogo
frente a la
serie ósea***

***Displasias
presentes al
nacimiento***

***Displasias de
aparición
tardía***

Conclusiones

1. CRANEO GRANDE
2. COSTILLAS CORTAS
3. FRACTURAS MULTIPLES
4. DEFICIT OSIFICACION MEMBRANOSA
5. METAFISIS GRUESAS
6. EPIFISIS AUSENTES
7. EPIFISIS PUNTEADAS
8. INCURVACION DE MIEMBROS
9. ABDUCCION DEL PULGAR
10. ACORTAMIENTO MESOMELICO
11. ESCLEROSIS OSEA
12. VERTEBRAS ANARQUICAS

DISPLASIAS ÓSEAS (Presentes al nacimiento) María Guasp y Jacinto Gómez (adaptado de H. Cortina, 2014)

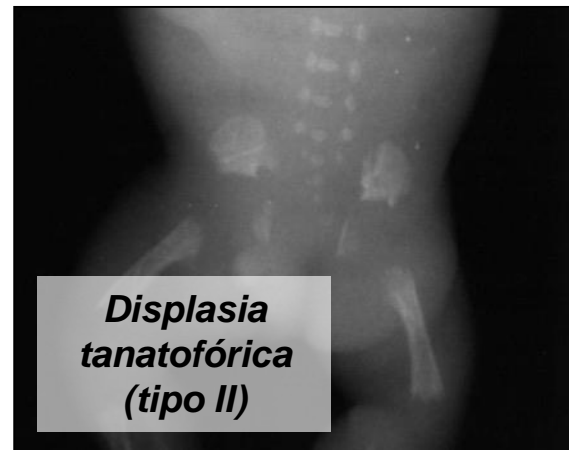
DATO GUIA	DISPLASIA ÓSEA	LETAL	HERENCIA	CLAVES IMAGEN	CLAVES CLÍNICAS	NOTAS
CRÁNEO GRANDE	Acondroplasia ****	NO	AD/Mutación	Radiolucencia metafisis femoral proxim. Iliaco cuadrado. Techo acetabular plano Escotadura ciática <<< Disminución distancia interpedicular	Marcada macrocefalia Raiz nasal deprimida Tórax estrecho Miembros cortos	Mutación cromosoma 4p16.3 FGFR3 (interviene en la osificación endocondral)
	Displasia tanatofórica ***	SI	AD/Mutación	Pelvis: acondroplasia extrema Fémur en "teléfono de góndola" Platispondilia severa: vértebras en H	Idénticas a acondroplasia pero en forma extrema	
	Acondrogénesis ***	SI	AD/Mutación	Ausencia osificación columna vertebral Huesos largos muy cortos y estrellados		Grupo de "displasias por mutación del colágeno I". d.Kniest, hipocondrogénesis, espondiloepifisaria con o sin hipoparatiroidismo
COSTILLAS CORTAS	Displasia torácica asfijante ***	NO	AR	Costilla corta +++ con deformidad bulbosa anterior Pelvis en tridente	Tórax +++ estrecho Polidactilia en ocasiones	Nefropatía progresiva
	Displasia condroectodérmica de Ellis van Creveld ***	NO	AR	Costilla corta ++ Polidactilia postaxial Pelvis en tridente Hipoplasia de falanges distales	Displasia ungueal Frenillos múltiples en labio superior Cardiopatía (CIA +++)	
	S. costilla corta tipo Goldring-McCune **	SI	AR	Tórax +++ estrecho Metáfisis espiculadas	Hidrópico Polidactilia NO siempre	



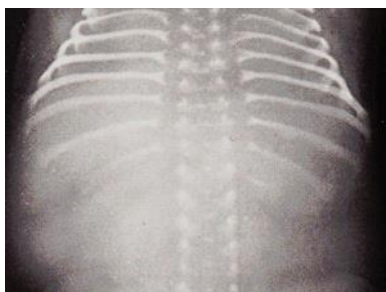
Acondroplasia



**Displasia
tanatofórica
(tipo I)**



**Displasia
tanatofórica
(tipo II)**



Acondrogénesis



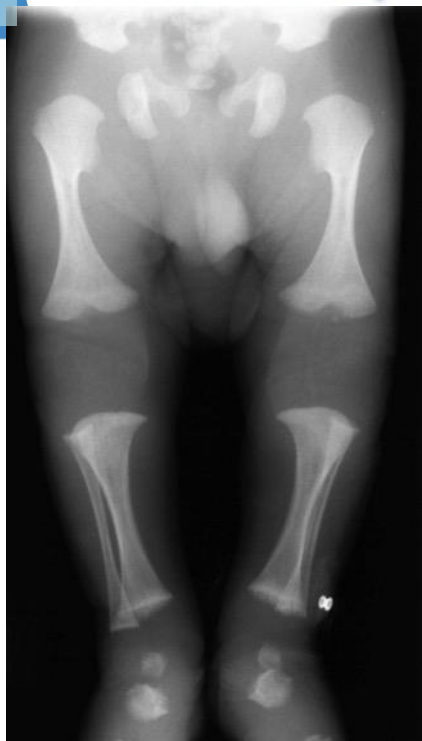
**CRÁNEO
GRANDE**

**Displasias
presentes al
nacimiento**

**4ª JORNADA AVANCES en DIAGNÓSTICO y TRATAMIENTO de
DISPLASIAS ÓSEAS y ANOMALÍAS ESQUELÉTICAS en la INFANCIA**



#displasiasoseas20
sábado, 22 febrero 2020
COLEGIO DE MEDICOS
DE VALENCIA



**METÁFISIS
ANCHAS**



**Displasia
metatrópica**



**Displasia
Kniest**

4ª JORNADA AVANCES en DIAGNÓSTICO y TRATAMIENTO de DISPLASIAS ÓSEAS y ANOMALÍAS ESQUELÉTICAS en la INFANCIA

#displasiasoseas20
sábado, 22 febrero 2020
COLEGIO DE MEDICOS
DE VALENCIA

Contenido

***El radiólogo
frente a la
serie ósea***

***Displasias
presentes al
nacimiento***

***Displasias de
aparición
tardía***

Conclusiones

1- DISPLASIA EPIFISARIA

2- DISPLASIA METAFISARIA

3- DISPLASIA DISTAL DE EXTREMIDADES

4- DISPLASIA DE RAQUIS

5- DISPLASIA CRANEOTUBULAR

6- DISÓSTOSIS MÚLTIPLE

7- DISMINUCIÓN O AUMENTO DE DENSIDAD

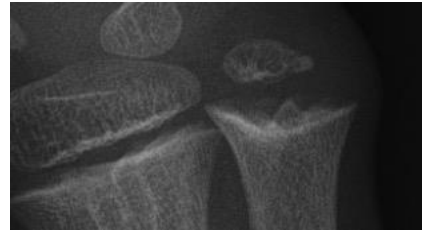
DATO GUÍA RADIOLÓGICO	DISPLASIA ÓSEA	HERENCIA	CLAVES IMAGEN	CLAVES CLÍNICAS	NOTAS
DISPLASIA EPIFISARIA	DE Múltiple leve (Ribbing)	AD	Mínima alteración epifisaria. Si solo caderas: Pseudo Perthes.	Talla baja (a diferencia de Perthes).	Fairbank y Ps defectos del similares). Formas leves Apófisis anul carpo y tarso
	DE Múltiple moderada (Fairbank)	AD	Epífisis pequeñas e irregulares. Metáfisis amplias. Huesos del carpo espiculados.		
	Pseudoacondroplasia	AD	Vértabras globulosas biconvexas con lengüeta anterior. Resto idéntico a Fairbank.	Fenotipo similar a la acondroplasia.	
DISPLASIA METAFISARIA	Tipo Schmid	AD	Fisis femoral proximal muy amplia. Epífisis femoral proximal gruesa y redonda. Resto de metáfisis anchas y espiculadas.	Varo de MMII.	D.D con raqui - no osteoma - zona calcifi - bioquímica r
	Tipo Mc Kusick (Hair cartilage)	AR	Espiculaciones metafisarias en rodillas +++ (mínimas en caderas).	Cabello fino y escaso. Laxitud ligamentosa.	
	Tipo Shwachman	AR	Espiculación metafisaria discreta e incluso ausente.	Neutropenia. Linfopenia. Insuficiencia pancreática.	

Epífisis pequeñas e
irregulares (carpo, tarso,
anillos vertebrales)



**Displasias
epifisarias**

Metáfisis irregulares y
anchas **CON** ZCP densa



**Displasias
metafisarias**

Metáfisis irregulares y
anchas **SIN** ZCP densa



Raquitismo

Alteración epifisaria
+ metafisaria



**Displasias
epifisarias**



#displasiasoseas20
sábado, 22 febrero 2020
COLEGIO DE MEDICOS
DE VALENCIA

**Displasias
de aparición
tardía**



**DE múltiple
leve
(Ribbing)**

**DISPLASIA
EPIFISARIA**



**DE múltiple
moderada
(Fairbank)**



Pseudoacondroplasia



**Displasias de
aparición
tardía**



**Dyggve
Melchior
Clausen**

**DISPLASIA DE
RAQUIS**



Espondiloencondrodisplasia



Mucopolisacaridosis



Morquio

Conclusiones

Serie ósea:

***Displasias presentes al nacimiento / Displasias aparición tardía
Hallazgos normales / Hallazgos patológicos.***

Edad de aparición de centros de osificación.

Evaluación de la densidad, patrón de acortamiento.

Evaluación morfológica (pelvis, huesos largos, vértebras, cráneo).

Dato Guía radiológico.

Diagnóstico / acotación razonada de diagnósticos.

Consultar atlas y expertos antes de establecer diagnósticos.

4ª JORNADA AVANCES en DIAGNÓSTICO y TRATAMIENTO de DISPLASIAS ÓSEAS y ANOMALÍAS ESQUELÉTICAS en la INFANCIA



#displasiasoseas20
sábado, 22 febrero 2020
COLEGIO DE MEDICOS
DE VALENCIA

Gracias por su atención.

Agradecimientos:

Dra María Guasp
Dr Jacinto Gómez