

Patología
ortopédica
pediátrica

Displasias esqueléticas y mucopolisacaridosis

Samantha Spencer, MD

I. Displasias esqueléticas

A. Acondroplasia (Tabla 1)

1. Aspectos generales.
 - a. Enanismo con extremidades cortas y rasgos faciales anormales.
 - b. Es la displasia esquelética más frecuente.
 - c. Herencia autosómica dominante, pero en un 90% de los casos se debe a mutaciones esporádicas.
2. Fisiopatología.
 - a. La mutación responsable es la sustitución de un solo aminoácido (glicina→arginina) que causa un defecto en el gen del receptor del factor de crecimiento de fibroblastos-3 (*FGFR-3*).
 - b. La mutación da lugar a la inhibición de la proliferación y diferenciación de los condrocitos, y en consecuencia al retraso del crecimiento de los huesos largos por osificación endocondral.
 - c. Las placas de crecimiento más activas durante la fase de desarrollo (húmero proximal y fémur distal) son las que más se afectan, lo que da origen al acortamiento rizomélico (más proximal que distal) de las extremidades.
3. Diagnóstico.
 - a. Entre los rasgos clínicos están: acortamiento rizomélico de las extremidades, prominencia frontal, nariz de garbanzo, manos en tridente (imposibilidad de aproximar el dedo medio y el anular), exageración de la lordosis lumbar, luxación posterior de la cabeza del radio, pelvis menor “en copa de champán” y desviación de las rodillas en varo (Figura 1).

- b. También hay alteraciones de la columna lumbar: cifosis toracolumbar (que generalmente desaparece con la deambulación), disminución de las distancias interpediculares de L1 a L5 y estenosis lumbar con lordosis y acortamiento de los pedículos.
 - c. Puede haber también estenosis del foramen magno y del canal cervical que pueden causar apnea del sueño central y debilidad en los primeros años de vida. También puede haber muerte súbita.
4. Tratamiento.
- a. La cifosis toracolumbar presente en la infancia puede tratarse por métodos conservadores. Son de utilidad los corsés y debe evitarse la sedestación sin apoyo.
 - b. Las rodillas varas se tratan con osteotomías valguizantes si son sintomáticas o la deformidad es muy acusada.
 - c. Hay que practicar estudios de detección sistemática de estenosis del foramen magno o del canal cervical; es necesaria la descompresión si se demuestra compresión de la médula espinal.
 - d. El problema principal en los adultos con acondroplasia es la estenosis del canal lumbar, que a veces requiere descompresión o artrodesis vertebral. La artrosis no es habitual.
 - e. El alargamiento de los miembros es un tema de permanente discusión, aparte de que no soluciona las demás dismorfias; si se alargan las extremidades inferiores, debe hacerse lo mismo con los húmeros.
 - f. La hormona del crecimiento no es útil para aumentar la estatura en la acondroplasia.

B. Pseudoacondroplasia (Tabla 1)

1. Aspectos generales.
 - a. Enanismo rizomélico con miembros cortos y rasgos faciales normales.
 - b. El desarrollo es normal hasta los dos años de edad.

La Dra. Spencer o alguno de sus familiares inmediatos han sido miembros del comité directivo, propietarios o asesores de la American Academy of Orthopaedic Surgeons, de la Massachusetts Orthopaedic Association y de la Pediatric Orthopaedic Society of North America.

Tabla 1

Displasias esqueléticas: genética y fenotipo

Nombre	Genética	Rasgos característicos
Acondroplasia	<i>FGFR-3</i> ; autosómica dominante; 90% mutaciones esporádicas; afecta a la región proliferativa de las fisis	Acortamiento rizomélico con tronco normal, prominencia frontal, nariz de garbanzo, manos en tridente (imposibilidad de aproximar el dedo medio y el anular), cifosis toracolumbar (generalmente desaparece al sentarse), estenosis y lordosis lumbares, subluxaciones de la cabeza del radio, pelvis menor en forma de copa de champán, rodillas varas
Hipocondroplasia	<i>FGFR-3</i> en localización diferente que la acondroplasia; autosómica dominante	Menos acusados que la acondroplasia; estatura corta, estenosis lumbar, rodillas varas
Displasia tanatofórica	<i>FGFR-3</i>	Acortamiento rizomélico, platispondilia, abdomen prominente, cavidad torácica pequeña Muerte hacia los 2 años de edad
Displasia espondiloepifisaria congénita	Mutación del colágeno de tipo II en <i>COL2A1</i> ; autosómica dominante, pero habitualmente mutaciones esporádicas; afecta a la región proliferativa de las fisis	Estatura, tronco y extremidades cortos; epifisis anormales, incluyendo la columna; inestabilidad atlantoaxial/hipoplasia de la odontoides; deformidad en varo y displasia de la cadera; rodillas valgus; artrosis precoz; desprendimiento de retina/miopía; sordera neurosensorial
Displasia espondiloepifisaria tardía	Mutación no identificada, probablemente en el colágeno de tipo II, recesiva ligada al cromosoma X	Comienzo tardío (entre los 8 y los 10 años), artrosis prematura, se asocia con displasia de cadera pero no hay incurvación de las extremidades
Displasia de Kniest	Mutación del colágeno de tipo II en <i>COL2A1</i> ; autosómica dominante	Contracturas articulares (se tratan con fisioterapia precoz), cifosis/escoliosis, fémures con forma de mancuerna, problemas respiratorios, paladar hendido, desprendimiento de retina/miopía, otitis media/pérdida de audición, artrosis precoz
Displasia cleidocraneal	Defecto en <i>CBFA-1</i> , factor de transcripción que activa la diferenciación de los osteoblastos; autosómica dominante; afecta a la osificación intramembranosa	Aplasia/hipoplasia de las clavículas (no es necesario tratarla), cierre retrasado de las suturas craneales, prominencia frontal, cadera vara (precisa osteotomía si el ángulo cuello-diáfisis es < 100°), retraso de la osificación del pubis, rodillas valgus, acortamiento de las segundas falanges de los dedos tercero a quinto
Síndrome uña-rotula (osteonico-displasia)	Mutación en el factor de transcripción <i>LMX1β</i> , que también se expresa en los ojos y los riñones; autosómica dominante	Aplasia/hipoplasia de rótula y cóndilos, uñas displásicas, cuernos ilíacos, luxación posterior de la cabeza del radio; el 30% presentarán insuficiencia renal y glaucoma al llegar a la edad adulta
Displasia diastrófica	Mutación en el gen del transportador de sulfatos que altera los proteoglicanos sulfatados en el cartílago; autosómica recesiva; uno de cada 70 finlandeses tienen mutación en el gen del transportador de sulfatos; es muy rara en el resto del mundo	Estatura corta; acortamiento rizomélico, cifosis cervical, cifoesceliosis, pulgar de autostopista, orejas de coliflor, pie equinovaro rígido, pie zambo, artrosis grave, contracturas articulares

Continúa

Tabla 1		
Continuación		
Nombre	Genética	Rasgos característicos
Mucopolisacaridosis	En todas ellas defectos en las enzimas que degradan los glicosaminoglicanos en los lisosomas. Los productos de la degradación incompleta se acumulan en diversos órganos causando su disfunción. Todas ellas autosómicas recesivas a excepción del síndrome de Hunter (recesivo ligado al cromosoma X)	Visceromegalia, opacidad corneal, cardiopatías, sordera, estatura corta, retraso mental (excepto en el síndrome de Morquio, en el que la inteligencia es normal); es frecuente la inestabilidad C1-C2, al igual que la displasia de cadera y las epífisis anormales; el síndrome de Hurler es el más grave; el trasplante de médula ósea alarga la esperanza de vida pero no influye sobre las manifestaciones ortopédicas
Displasia metafisaria: variedad de Schmid	Mutación del colágeno de tipo X en <i>COL10A1</i> ; autosómica dominante; afecta a las zonas proliferativas/hipertróficas	La más suave; cadera vara, rodillas varas
Displasia metafisaria: variedad de Jansen	Mutación en el receptor de la hormona paratiroidea (afecta a la proteína relacionada con la hormona paratiroidea), que regula la diferenciación de los condrocitos; afecta a las zonas proliferativas/hipertróficas; autosómica dominante	Hendidura ocular amplia, posición acuclillada, hipercalcemia, expansión bulbosa de las metáfisis de los huesos largos, desalineación de extremidades
Displasia metafisaria: variedad de McKusick	Mutación en <i>RMRP</i> (componente de la endorribonucleasa que procesa los ácidos nucleicos ribosomales mitocondriales); afecta a las zonas proliferativas/hipertróficas	Inestabilidad C1-C2, hipoplasia de los cartílagos, pelo quebradizo, malabsorción intestinal y megacolon, mayor riesgo de infecciones víricas y de tumores (deficiencia inmunitaria), hiperlaxitud ligamentosa, malformaciones torácicas, rodillas varas y deformidades del tobillo por hipertrofia del peroné
Seudocondroplasia	Mutación en el gen <i>COMP</i> en el cromosoma 19, que interviene en la síntesis de glucoproteínas de la matriz extracelular en el cartílago; autosómica dominante	Inestabilidad C1-C2 causada por hipoplasia de la odontoides, facies normal, ensanchamiento metafisario, cierre epifisario tardío, desalineación de las extremidades inferiores, displasia de cadera, escoliosis, artrosis precoz
Displasia epifisaria múltiple	Mutaciones en los genes <i>COMP</i> , <i>COL9A2</i> o <i>COL9A3</i> (colágeno de tipo IX, que es un enlazador del colágeno de tipo II en el cartílago); autosómica dominante	Estatura corta, displasia epifisaria, rodillas valgus, osteonecrosis y displasia de cadera, osteoartritis precoz; la columna vertebral no está afectada; metacarpianos/metatarsianos cortos, rótula hendida
Síndrome de Ellis-van Creveld/displasia condroectodérmica	Mutación en el gen <i>EVC</i> ; autosómica recesiva	Acortamiento acromesomérico (segmentos distales y medios de la extremidades), polidactilia posaxial, rodillas valgus, displasia de uñas y dientes, espinas ilíacas mediales, fusión del grande y el ganchoso del carpo; el 60% tienen cardiopatía congénita
Displasia diafisaria (también conocida como síndrome de Camurati-Engelmann)	Autosómica dominante	Engrosamiento simétrico de la cortical de los huesos largos, sobre todo en tibia, fémur y húmero; se trata con antiinflamatorios no esteroideos; debe vigilarse por si aparecen dismetrías
Discondrosteosis de Leri-Weil	Gen <i>SHOX</i> en los cromosomas sexuales; autosómica dominante	Estatura ligeramente corta, acortamiento mesomérico, deformidad de Madelung
Síndrome de Menke y síndrome del cuerno occipital	Ambos son defectos de los transportadores del cobre; el síndrome de Menke es recesivo ligado al cromosoma X	Síndrome de Menke: pelo ensortijado Síndrome del cuerno occipital: proyecciones óseas desde el occipucio



Figura 1 Radiografía anteroposterior ortostática de cadera a tobillo de un niño con acondroplasia, en la que se aprecian los signos característicos de esta enfermedad como la pelvis menor “en copa de champán” y la desviación de las rodillas en varo.

2. Fisiopatología.

- a. Rasgo con herencia autosómica dominante.
- b. La mutación causal radica en la proteína oligomérica de la matriz del cartílago (COMP) en el cromosoma 19.
- c. El cierre de las epífisis está retrasado y es anormal, hay ensanchamiento metafisario y es frecuente la artrosis de inicio precoz.

3. Diagnóstico.

- a. Es común la inestabilidad cervical, para diagnosticar la cual se deben practicar radiografías en flexión-extensión (Figura 2, A y B).

- b. Puede haber incurvación en valgo, en varo o en ráfaga de las extremidades inferiores.
- c. Las articulaciones son hiperlaxas en los primeros años de vida, pero después se desarrollan contracturas en flexión y artrosis precoz.
- d. La platispondilia está sistemáticamente presente, pero no se asocia a estenosis del canal raquídeo.

4. Tratamiento.

- a. La inestabilidad cervical debe estabilizarse (Figura 2, C).
- b. La incurvación sintomática de las extremidades debe corregirse quirúrgicamente, pero habitualmente recidiva y la artrosis es progresiva.

C. Displasia diastrófica (Tabla 1)

- 1. Aspectos generales: el enanismo con extremidades cortas es patente desde el nacimiento. Otros hallazgos frecuentes son el paladar hendido, el pie equinovaro, la displasia de cadera, las orejas de coliflor y los pulgares de autostopista (Figura 3).

2. Fisiopatología.

- a. Herencia autosómica recesiva.
- b. Causada por una mutación en la proteína transportadora de los sulfatos que afecta sobre todo a la matriz cartilaginosa. Esta mutación la tiene uno de cada 70 finlandeses.

3. Diagnóstico.

- a. El paladar hendido está presente en el 60% de los niños afectados.
- b. El 80% tienen orejas en coliflor desde el nacimiento debido a tumefacción quística de los cartílagos auriculares (Figura 4, A).

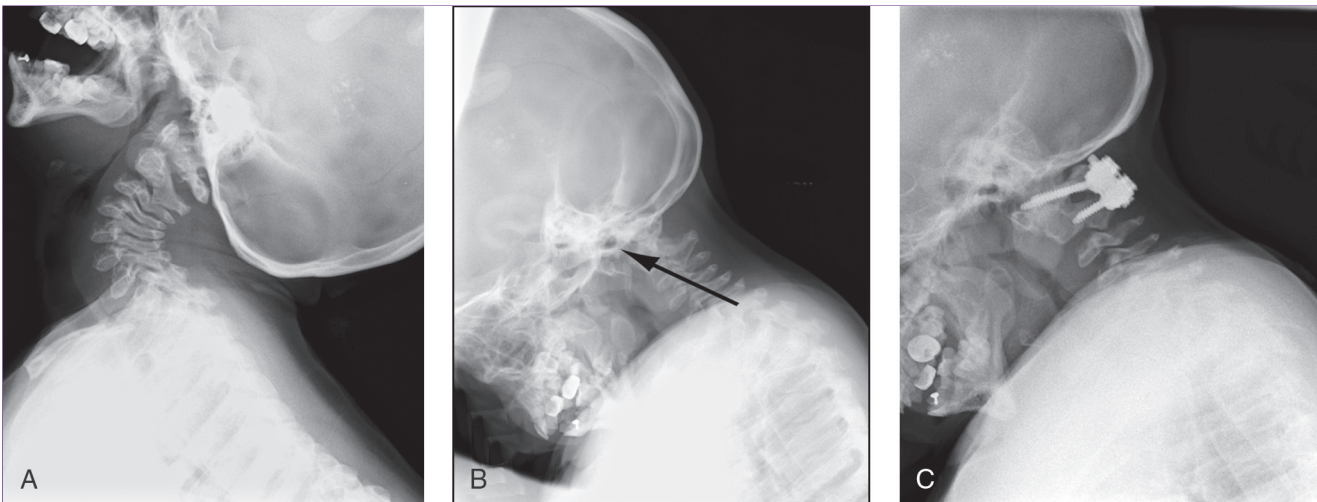


Figura 2 Radiografías de la columna cervical de un paciente con síndrome de Hurler con inestabilidad cervical que se corrigió quirúrgicamente. **A**, Proyección lateral en extensión en la que se aprecia la inestabilidad cervical. **B**, La proyección lateral en flexión pone de manifiesto el ensanchamiento del espacio atlanto-axoideo (flecha). **C**, Proyección lateral en flexión postoperatoria que muestra la estabilización del espacio atlanto-axoideo.



Figura 3 Fotografía de las manos de un niño con displasia diastrófica. Obsérvense los pulgares de autostopista. (Cortesía de Ms. Vita Gagne, del folleto 2004 *Diastrophic Dysplasia*.)

- c. Son frecuentes también la cifosis cervical y la escoliosis toracolumbar.
 - d. Las contracturas articulares (caderas en flexión, *genu valgum* con luxación de la rótula) y el pie equinovaro rígido o el pie zambo también están presentes frecuentemente.
4. Tratamiento.
- a. La intervención quirúrgica está indicada en los casos de deformidad raquídea progresiva o compromiso de la médula espinal; la cifosis cervical de la displasia diastrófica suele resolverse espontáneamente.
 - b. También está indicada la cirugía para las deformidades progresivas sintomáticas de las extremidades inferiores; no obstante, las deformidades suelen recidivar tras la intervención.
 - c. Para la hinchazón quística de las orejas se aplican vendajes compresivos (**Figura 4, B**).

D. Disostosis cleidocraneal (Tabla 1)

1. Aspectos generales: enanismo proporcionado caracterizado por estatura ligeramente corta, frente ancha y ausencia de clavículas.
2. Fisiopatología.
 - a. Rasgo autosómico dominante.
 - b. Causada por un defecto en el factor de unión central $\alpha 1$ (CBFA-1), que es un factor de transcripción para osteocalcina; además, el gen *RUNX2* es anormal.
 - c. Afecta a la osificación intramembranosa del cráneo, las clavículas y la pelvis.
3. Diagnóstico.
 - a. Entre sus manifestaciones están el cierre retardado de las suturas craneales con prominencia frontal y el retraso de la dentición definitiva.

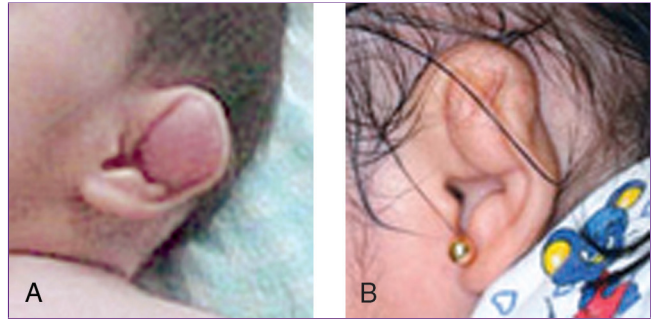


Figura 4 Fotografías de la oreja de un niño con displasia diastrófica. **A**, Se aprecia desde el nacimiento la típica oreja en coliflor o de boxeador. **B**, La misma oreja varios años después, tras tratamiento precoz con vendajes compresivos. (Cortesía de Ms. Vita Gagne, del folleto 2004 *Diastrophic Dysplasia*.)

- b. Hay aplasia de las clavículas, lo que permite juntar ambos hombros por delante del pecho.
 - c. La sínfisis del pubis está ensanchada.
 - d. Puede haber también desviación de la cadera en varo.
 - e. Otra malformación es el acortamiento de las segundas falanges de los dedos medio, anular y meñique.
4. Tratamiento.
- a. La deformación de la cadera en varo progresiva o sintomática se trata con osteotomía valguizante intertrocantérea.
 - b. Las demás malformaciones de la disostosis cleidocraneal se tratan con medidas de apoyo.
- E. Displasia epifisaria múltiple (Tabla 1)**
1. Aspectos generales.
 - a. Enanismo proporcionado con afectación de numerosas epífisis pero sin incluir las vértebras.
 - b. Suele diagnosticarse en edad escolar.
 2. Fisiopatología.
 - a. Rasgo autosómico dominante.
 - b. Los genes causales de displasia epifisaria múltiple identificados son: el gen de la COMP; el gen del colágeno de tipo IX $\alpha 2$ (*COL9A2*), que codifica una de las cadenas del colágeno de tipo IX (proteína de unión al colágeno de tipo II); y otro gen similar recientemente descubierto, *COL9A3*.
 3. Diagnóstico.
 - a. Sus manifestaciones incluyen diversas malformaciones epifisarias.
 - b. Los metacarpianos y los metatarsianos están acortados.
 - c. Las rodillas tienen deformidad en valgo con rótula hendida (**Figura 5, A**).

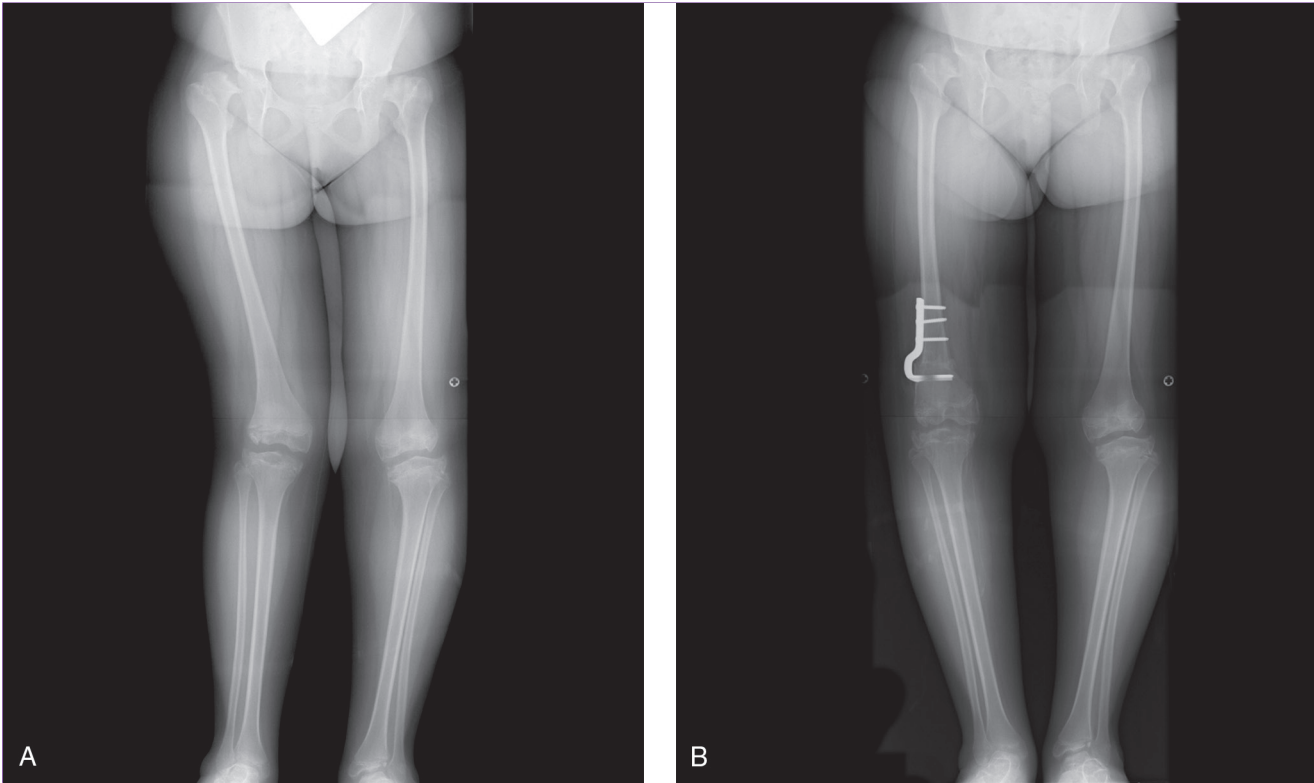


Figura 5 Radiografías de un paciente con displasia espondiloepifisaria. **A**, Proyección anteroposterior ortostática de cadera a tobillo preoperatoria en la que se aprecian las típicas irregularidades epifisarias y evidente desviación de las rodillas en valgo. **B**, Proyección anteroposterior ortostática de cadera a tobillo postoperatoria del mismo paciente tras osteotomía femoral distal para corregir la deformidad en varo.

- d. La afectación epifisaria puede ser de gravedad variable y por ello también el pronóstico a largo plazo, que puede ir desde leves problemas articulares a artrosis avanzadas con contracturas articulares graves a edades jóvenes.
- e. No hay afectación de la columna vertebral.
- f. En los pacientes con enfermedad de Legg-Calvé-Perthes bilateral hay que descartar la presencia de displasia epifisaria múltiple.

4. Tratamiento.

- a. La deformidad progresiva en valgo de las rodillas puede tratarse con moduladores del crecimiento o con osteotomía (**Figura 5, B**).
- b. La rigidez y el dolor de las articulaciones se tratan con fisioterapia y con antiinflamatorios no esteroideos; las artrosis terminales precisan artroplastias.

F. Displasia espondiloepifisaria

1. Aspectos generales: enanismo proporcionado con afectación raquídea y tórax en tonel.
2. Fisiopatología.
 - a. La forma más frecuente de displasia espondiloepifisaria es la displasia espondiloepifisaria congénita autosómica dominante, que es aparente ya desde el nacimiento y se debe a

mutaciones en el gen *COL2A1*, que codifica el colágeno de tipo II y se localiza en el cartílago articular y en el humor vítreo. Afecta a la región proliferativa de las placas de crecimiento.

- b. Otra forma más rara de displasia espondiloepifisaria es la displasia espondiloepifisaria tardía, recesiva ligada al cromosoma X (**Tabla 1**), menos grave que la forma congénita y que aparece más tardíamente (hacia los 8 a 10 años); se cree que hay un gen específico responsable (*SEDL*).

3. Diagnóstico.

- a. La inestabilidad cervical es común a ambas formas de displasia espondiloepifisaria; para detectarla hay que practicar radiografías en flexión-extensión de la columna cervical.
- b. La platispondilia y el retraso de la osificación epifisaria, así como la artrosis prematura, están presentes en ambas formas de displasia espondiloepifisaria.
- c. En la displasia espondiloepifisaria congénita hay, además, desviación de la cadera en varo, rodillas valgus, pies planos valgus, desprendimiento de retina, miopía y pérdida de audición.
- d. En la displasia espondiloepifisaria tardía no hay incurvación de las extremidades inferiores, aunque a veces hay luxaciones de cadera.

Tabla 2

Subtipos de mucopolisacaridosis

Subtipo	Causa	Pronóstico
Tipo I H (síndrome de Hurler)	Deficiencia de α -L-iduronidasa	Tipo I H: muerte en la primera década de la vida
Tipo I HS (síndrome de Hurler-Scheie)		Tipo I HS: muerte en la tercera década de la vida
Tipo I S (síndrome de Scheie)		Tipo I S: Supervivencia normal
Tipo II (síndrome de Hunter)	Deficiencia de sulfoiduronato sulfatasa	Muerte en la segunda década de la vida
Tipo III (síndrome de Sanfilippo)	Múltiples deficiencias enzimáticas	Muerte en la segunda década de la vida
Tipo IV (síndrome de Morquio)	Tipo A (deficiencia de galactosamina-6-sulfato sulfatasa) Tipo B (deficiencia de β -galactosidasa)	Afectación más grave en los pacientes con el tipo IV A que con el tipo IV B; posible supervivencia hasta la edad adulta
Tipo VI (síndrome de Maroteaux-Lamy)	Deficiencia de arilsulfatasa B	Supervivencia escasa en las formas más graves
Tipo VII (síndrome de Sly)	Deficiencia de β -glucuronidasa	Supervivencia escasa

Reproducida con la debida autorización de Mackenzie WG, Ballock RT. Genetic diseases and skeletal dysplasias, en Vaccaro AR, ed: Orthopaedic Knowledge Update, ed 8. Rosemont, IL American Academy of Orthopaedic Surgeons, 2005, pp 663-675.

4. Tratamiento.

- a. La inestabilidad cervical debe estabilizarse.
- b. Las deformidades progresivas sintomáticas de las extremidades inferiores deben corregirse mediante osteotomías, con la precaución de analizar a fondo el miembro en su totalidad para detectar malformaciones en las articulaciones por encima y por debajo de las afectadas, además de reconocer que la artrosis precoz probablemente necesite tratamiento con artroplastias.

- 2. Todas ellas son autosómicas recesivas excepto el tipo II (síndrome de Hunter), cuya herencia es recesiva ligada al cromosoma X.

C. Diagnóstico

- 1. En el análisis de orina pueden detectarse cuáles de los productos catabólicos de las MPS están presentes.
- 2. Ante la sospecha clínica de MPS es preciso realizar un estudio radiológico.
- 3. El diagnóstico de MPS se confirma analizando la actividad enzimática en fibroblastos de piel cultivados o en leucocitos.
- 4. Hay que practicar estudios de detección sistemática prenatal (biopsia de vellosidades coriónicas) si se sabe que un hermano tiene la mutación.

D. Tratamiento

- 1. Tratamiento médico.
 - a. El trasplante de progenitores hematopoyéticos se emplea para tratar la MPS de tipo I (síndrome de Hurler).
 - b. La administración intravenosa de la enzima faltante atenúa algunas de las manifestaciones de la MPS de tipo I y también parece prometedora en las de tipos II y VI, aunque no afecta a la función neurocognitiva.
- 2. Tratamiento quirúrgico.
 - a. Está indicada la estabilización quirúrgica si hay inestabilidad cervical (con frecuencia atlantoaxoidea) y deformidad toracolumbar progresiva (en la MPS de tipo I).
 - b. Las formas más graves de MPS presentan displasia de cadera, que precisa tratamiento quirúrgico

II. Mucopolisacaridosis

A. Aspectos generales

- 1. Los trastornos incluidos en el grupo de las mucopolisacaridosis (MPS) (Tabla 2) presentan espectros clínicos muy variables, comenzando con un desarrollo normal que va seguido de la aparición de diversas manifestaciones cognitivas y somáticas.
- 2. Todos los pacientes con MPS tienen estatura corta; otras características son variables y pueden incluir opacidad corneal, cráneo alargado, falanges en forma de bala, retraso mental, visceromegalia, obstrucción de vías aéreas altas, cardiopatías, inestabilidad cervical, deformidades de las rodillas en valgo y displasias de cadera de aparición tardía.

B. Fisiopatología

- 1. Las MPS son enfermedades por depósitos lisosomales caracterizadas por acumulación intracelular de mucopolisacáridos en numerosos órganos.

con osteotomías pélvicas y posiblemente también del fémur proximal.

- c. La deformidad en valgo de las rodillas puede responder a la modulación del crecimiento precoz, aunque suelen necesitarse osteotomías

en los pacientes con poco margen de crecimiento. (Figura 2, C).

- d. Es frecuente en las MPS el síndrome del túnel del carpo, que a menudo requiere liberación mediante tenosinovectomía y liberación de la polea A1 si hay dedo en gatillo.

Puntos clave a recordar

1. La acondroplasia es la displasia esquelética más frecuente.
2. La acondroplasia está causada por una mutación autosómica dominante en *FGFR-3*; el 90% de estas mutaciones son esporádicas.
3. La anomalía más limitante en el adulto con acondroplasia es la estenosis del canal lumbar causada por el acortamiento de los pedículos y de la distancia interpedicular.
4. La complicación más grave de la acondroplasia en los niños es la estenosis del canal cervical y del foramen magno, que puede causar apnea, debilidad y muerte súbita.
5. La acondroplasia afecta a la zona proliferativa de las fisis.
6. La pseudoacondroplasia se asocia a una mutación en *COMP* en el cromosoma 19; los rasgos fenotípicos de esta alteración son similares a los de la acondroplasia excepto que la facies es normal.
7. La inestabilidad atlantoaxoidea es frecuente en la pseudoacondroplasia, la displasia espondiloepifisaria, las MPS, la trisomía 21 y la displasia metafisaria de tipo McKusick.
8. Son característicos de la displasia diatrófica los pabellones auriculares en forma de coliflor, el pie equinovaro y los dedos de autostopista.
9. La subluxación de la cabeza del radio es frecuente tanto en la acondroplasia como en el síndrome *nail-patella*.
10. Cerca de la tercera parte de los adultos con síndrome *nail-patella* desarrollan insuficiencia renal y glaucoma.
11. Los pacientes con MPS suelen tener inestabilidad cervical alta y cifosis progresiva.
12. En los pacientes con MPS son características las deformidades ortopédicas progresivas, incluyendo displasias de cadera de aparición tardía y disfunción progresiva de diversos órganos, como por ejemplo arritmias cardíacas, no presentes en el momento del nacimiento.

Bibliografía

- Ain MC, Chaichana KL, Schkrohowsky JG: Retrospective study of cervical arthrodesis in patients with various types of skeletal dysplasia. *Spine (Phila Pa 1976)* 2006;31(6):E169-E174.
- Aldegheri R, Dall'Oca C: Limb lengthening in short stature patients. *J Pediatr Orthop B* 2001;10(3):238-247.
- Beguiristáin JL, de Rada PD, Barriga A: Nail-patella syndrome: Long term evolution. *J Pediatr Orthop B* 2003;12(1):13-16.
- Bethem D, Winter RB, Lutter L, et al: Spinal disorders of dwarfism: Review of the literature and report of eighty cases. *J Bone Joint Surg Am* 1981;63(9):1412-1425.
- Cooper SC, Flaitz CM, Johnston DA, Lee B, Hecht JT: A natural history of cleidocranial dysplasia. *Am J Med Genet* 2001;104(1):1-6.
- Carten M, Gagne V: Diastrophic dysplasia. 2004. <http://pixelscapes.com/ddhelp/Diastrophic-Dysplasia.pdf>. Accessed June 29, 2007.
- Fassier F, Hamdy RC: Arthrogryptic syndromes and osteochondrodysplasias, in Abel MF, ed: *Orthopaedic Knowledge Update: Pediatrics*, ed 3. Rosemont, IL, American Academy of Orthopaedic Surgeons, 2006, pp 137-151.
- Goldberg MJ: *The Dysmorphic Child: An Orthopedic Perspective*. New York, NY, Raven Press, 1987.
- Mackenzie WG, Ballock RT: Genetic diseases and skeletal dysplasias, in Vaccaro AR, ed: *Orthopaedic Knowledge Update*, ed 8. Rosemont, IL, American Academy of Orthopaedic Surgeons, 2005, pp 663-675.
- Sponseller PD, Ain MC: The skeletal dysplasias, in Morrissy RT, Weinstein SL, eds: *Lovell and Winter's Pediatric Orthopaedics*, ed 6. Philadelphia, PA, Lippincott Williams & Wilkins, 2006, pp 205-250.
- Taybi H, Lachman RS: *Radiology of Syndromes, Metabolic Disorders, and Skeletal Dysplasias*, ed 4. St. Louis, MO, Mosby-Year Book, 1996.
- Unger S: A genetic approach to the diagnosis of skeletal dysplasia. *Clin Orthop Relat Res* 2002;401:32-38.