

Displasia epifisiaria múltiple: Manifestaciones ortopédicas

Paola Maritza Zamora Muñoz,* Nelson Cassis Zacarías**

RESUMEN

La displasia epifisiaria múltiple es una enfermedad congénita, poco frecuente, con un amplio espectro de manifestaciones ortopédicas y, por lo tanto, de difícil diagnóstico. **Material y métodos:** Estudio descriptivo, de corte transversal de serie de casos, en el que se analizaron los expedientes clínicos y radiológicos de pacientes con diagnóstico de displasia epifisiaria múltiple atendidos entre octubre de 1989 y noviembre del 2002 en el Hospital Shriners para Niños, Unidad de la Ciudad de México. Utilizando las series radiográficas del expediente y con base en el criterio de Eguchi, en cada paciente se estudiaron las alteraciones en las epífisis de los huesos largos. **Resultados:** Se detectó un total de 25 pacientes afectados, 15 niños y 10 niñas, el promedio de edad de la presentación fue 2.8 años. Los principales síntomas reportados por los pacientes fueron dolor y deformidad de la rodilla. Las articulaciones más afectadas, por orden de frecuencia, fueron rodilla, cadera, hombro, muñeca y tobillo. **Conclusiones:** Ésta es, posiblemente, la serie con mayor número de pacientes que ha sido reportada, por lo que podemos determinar las alteraciones que con mayor frecuencia se presentan, lo cual permite su reconocimiento temprano y favorece el diagnóstico oportuno en nuestra población.

Palabras clave: Displasia epifisiaria múltiple.

INTRODUCCIÓN

El término de displasias esqueléticas se refiere a una diversa variedad de desórdenes hereditarios que afectan a entre dos y cinco de cada 10,000 recién nacidos vivos.

La displasia epifisiaria múltiple (DEM) es una forma de osteocondrodysplasia con herencia autosómica

ABSTRACT

Multiple Congenital Dysplasia it's an uncommon congenital disease with wide orthopaedic manifestations and because it's difficult to diagnose. We present a descriptive paper, with data taken from the clinical files and radiographs of Shriners' Hospital for Crippled Children at Mexico City, of patients that had been diagnosed with multiple congenital dysplasia. Using Eguchi criteria we reviewed the epiphyseal alterations of long bones in the X-rays. There were 25 patients, 15 boys and 10 girls, the average age for presentation was 2.8 years. We study the clinical and radiographical findings of the disease. To our knowledge, this is the largest series ever reported, which allows us to define the most frequent manifestations that help to identify the disease and lead to the diagnosis and treatment.

Key words: Multiple epiphyseal dysplasia.

dominante; se caracteriza por crecimiento epifisiario 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 epifisiaria múltiple los cambios son máximos en las epífisis, mientras que el compromiso de las metáfisis y el esqueleto axial es mínimo o no existe.

La clasificación de la displasia epifisiaria múltiple incluye la forma severa (tipo Fairbank), con un considerable involucro de mano y muñeca, y la forma moderada (tipo Ribbing), con mínima o sin afección de mano y muñeca.³

Presentación clínica. Los pacientes parecen normales al nacer y continúan así durante los pri-

* Departamento de Enseñanza e Investigación, Centro Médico ABC.

** Servicio de Alargamientos del Hospital Shriners para Niños.

Recibido para publicación: 14/02/07. Aceptado: 05/03/07.

Correspondencia: Dra. Paola Maritza Zamora Muñoz

Departamento de Enseñanza e Investigación

Sur 136 num 201-4o piso, Col. Las Américas, 01120 México D.F.

E-mail: paolazamoram@yahoo.com.mx

meros dos o tres años. El crecimiento, peso y desarrollo son normales en esta etapa, sin manifestaciones de deformidad o discapacidad. A la edad de cuatro a seis años acuden a consulta médica por alteraciones en la marcha (inestabilidad de la marcha), *genu varum* o *valgum* y, en algunos casos, por estatura corta¹³ (Figura 1). En algunos casos las manos son amplias con dedos tubulares y uñas cortas (Figura 2).

Las facies y la inteligencia son normales; también se han reportado casos sin manifestaciones esqueléticas consistentes.¹

En esta edad los pacientes rara vez se quejan de dolor, aun cuando la deformidad es muy evidente en tobillos y rodillas. La movilidad todavía no se encuentra restringida; la artritis degenerativa (con inicio en la edad adulta temprana, entre los 30 o 40 años aproximadamente) se manifiesta con fatiga y aumento del dolor en la cadera. Es una complicación común, pero en general la salud es buena.¹³

Mientras continúa el desarrollo del niño, la estatura baja se vuelve más pronunciada. En la edad



Figura 2. Manos de paciente con *displasia epifisaria múltiple*. Se observan dedos cortos y tubulares.

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

Un tercio de los pacientes con *displasia epifisaria múltiple* 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 de forma simétrica.⁵

El desarrollo de la cadera en pacientes con *displasia epifisaria múltiple* ha probado ser heterogéneo, aunque se han descrito dos grupos, la tipo I con un núcleo de osificación plano y fragmentado, un acetábulo displásico, con desarrollo de osteoartritis alrededor de los 30 años. En el tipo II el núcleo de osificación es más redondeado y uniforme, cubierto por un acetábulo de forma normal.¹²

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

El criterio de Eguchi dice que el diagnóstico de *displasia epifisaria múltiple* se realiza radiográficamente cuando se observan anomalías en epifisis múltiples de más de dos articulaciones, con hallazgos normales en la columna.⁴ Por lo que el diagnóstico se deberá basar en radiografías de



Figura 1.

Paciente de 15 años, con diagnóstico de *displasia epifisaria múltiple*. Se observa talla baja y *genu valgum*.

múltiples articulaciones, incluyendo cadera, rodilla, tobillo, muñeca, mano y columna, aunque existen variedad de criterios para el diagnóstico de displasia epifisaria múltiple.

Hallazgos radiográficos. Al igual que en varias displasias esqueléticas genéticas, los hallazgos radiográficos en la displasia metafisaria 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 son más evidentes. Estos cambios pueden estar particularmente marcados en la cabeza femoral de forma bilateral. Los cambios en los dedos son muy variables, pero están caracterizados por huesos tubulares acortados; mientras que los huesos del carpo y del tarso pueden estar alterados en la forma. Las anomalías espinales leves están presentes algunas veces; 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: el tipo anomalía epifisaria mínima y el tipo cabeza de hacha, cada uno con una evolución distinta. En la anomalía epifisaria 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. El tipo de cabeza de hacha presenta anomalías clínicas y radiológicas desde una etapa temprana; aun cuando son adolescentes y adultos jóvenes sin dolor, la movilidad de la articulación glenohumeral está severamente restringida; las radiografías muestran cambios típicos en la epífisis humeral proximal; y 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 los de la enfermedad de Perthes, por lo que se pueden cometer errores de diagnóstico cuando no 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 variedades de la enfermedad de Perthes. De igual manera, las formas leves no reconocidas de displasia epifisaria múltiple pueden ser responsables de cierta 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, correspondientes 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 está 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 frecuencia.⁹ 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 tibioastragalino. La columna es casi siempre normal, aunque puede presentar irregularidad de la placa terminal.⁴

Diagnóstico diferencial. Entre los principales diagnósticos diferenciales tenemos: Displasia espondiloepifisaria, en particular la displasia espondiloepifisaria tardía y la pseudocondrodisplasia

sia, así como la enfermedad de Legg-Calvé-Perthes (*Cuadro I*).

El objetivo de este estudio fue revisar los expedientes de sujetos con diagnóstico de displasia epifisiaria múltiple para identificar las manifestaciones clínicas y radiográficas de los pacientes afectados con esta alteración.

MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio descriptivo, de corte transversal de serie de casos, en el que se analizaron los expedientes clínicos y radiológicos de pacientes con diagnóstico de displasia epifisiaria múltiple atendidos entre octubre de 1989 y noviembre del 2002 en el Hospital Shriners para Niños, Unidad de la Ciudad de México.

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

En cada caso se estudiaron las alteraciones en las epífisis de los huesos largos, utilizando las series radiográficas del expediente. Se definió como epífisis afectada aquella epífisis en la que se pudiera observar fragmentación, deformidad o 20% de disminución en la altura, comparado con lo normal.

RESULTADOS

Se obtuvo un total de 25 pacientes tratados, 15 niños y 10 niñas. El promedio de edad de la presentación fue 2.8 años (rango: dos meses a seis años).

La principal causa de presentación fue el *genu valgum* o *varum* en 18 pacientes, asociados con alteraciones en la marcha. Siete enfermos tenían historia familiar positiva para displasia epifisiaria múltiple, por lo que a dos pacientes se les realizó estudio genético al nacimiento, resultando positivo para displasia epifisiaria múltiple.

Cuatro niños presentaron otras alteraciones congénitas: hipospadias, orquidopexia, anacusia e hidrocefalia. Siete tuvieron historia familiar positiva para displasia epifisiaria múltiple.

Los principales síntomas reportados por los pacientes fueron: dolor y deformidad de la rodilla en 20 casos (80%) y coxalgia en cinco (20%).

Hallazgos radiográficos. La revisión del expediente radiográfico de los pacientes principalmente evidenció afección de cadera y rodilla.

En la cadera se observó retraso en la aparición del centro de osificación secundario, en un máximo de edad en esta serie de dos años y seis meses. La fragmentación de la epífisis femoral proximal fue evidente a los 9.8 años de edad. El aplanamiento y la pérdida de la altura de la cabeza femoral fue evidente en 13 casos (72%), asociado con acortamiento del cuello femoral. Dos pacientes (11%) presentaron displasia acetabular leve, caracterizada por lateralización de la cadera, así como por un acetábulo severamente displásico.

Cuadro I. Diagnóstico diferencial de niños con osteocondrodisplasia de la cadera.

	<i>Displasia epifisiaria múltiple</i>	<i>Legg-Calvé-Perthes</i>
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

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 (*Figuras 3 y 4*). La deformidad en valgo se observó con mayor frecuencia, el 55% (diez casos) presentaban *genu valgum* y 27% (cinco niños) de *genu varum* de moderado a severo.

En el tobillo se observó 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 dos casos (11%) se observaron alteraciones en el hombro que consistieron en 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 caso (5%) se registró irregularidad de la epífisis distal del radio, con ensanchamiento de la metáfisis.

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

DISCUSIÓN

Aunque la displasia epifisiaria múltiple es una enfermedad de la infancia con manifestaciones clínicas variadas como: talla baja, marcha claudicante,

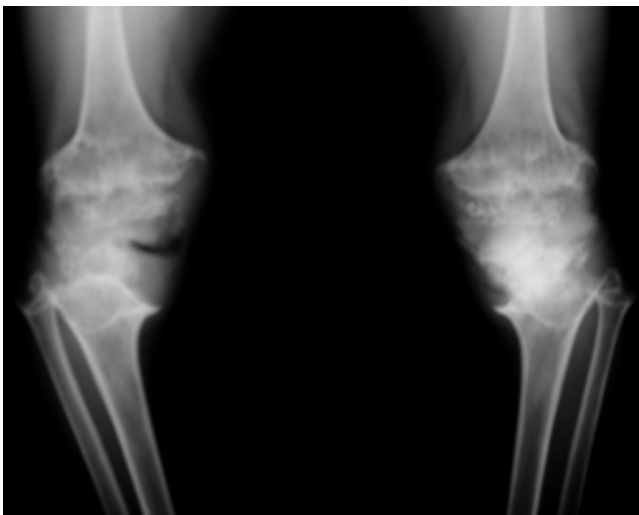


Figura 3. Se observa irregularidad, fragmentación y disminución en la altura de la epífisis femoral distal y tibial proximal.



Figura 4. Se observa irregularidad, fragmentación y disminución en la altura de la epífisis femoral distal y tibial proximal.

deformidades angulares y dolor, requiere diagnóstico oportuno y tratamiento quirúrgico temprano. Con frecuencia se confunde con enfermedad de Legg-Calvé-Perthes, lo que favorece el sobretratamiento con aparatos de abducción o con osteotomías innominadas en estos niños.^{9,10}

Los pacientes de este estudio mostraron alteraciones epifisiarias múltiples y corta estatura, con o sin afectación de la muñeca, lo que corresponde al tipo Ribbing (moderado). 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 varias 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 esta serie, las articulaciones más afectadas, por orden de frecuencia, fueron rodilla, cadera y hom-

bro, muñeca y tobillo, aunque estas últimas en menor frecuencia, en comparación con la serie reportada por Newman,⁹ en la que encontró que la articulación de la cadera fue la más comúnmente afectada.

La displasia epifisiaria múltiple presenta un amplio espectro de lesiones articulares que va de la forma leve a la severa, por lo que se observa una heterogenicidad de manifestaciones ortopédicas 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, que en ocasiones requiere reemplazos articulares totales.^{3,9}

Aunque en la displasia epifisiaria múltiple 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 son menos discapacitantes.⁵ En este estudio sólo se reportaron dos pacientes (11%) con anomalías epifisiarias menores en el hombro, con cambios radiográficos y clínicamente asintomáticos, incidencia que es significativamente menor a la reportada por Ingram,⁵ en cuya serie una tercera parte de los pacientes tuvo síntomas en el hombro.

Aunque se reportaron alteraciones de la marcha y gonalgia asociada a deformidad, la discapacidad sería de la displasia epifisiaria múltiple 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 en el aspecto ocupacional.

A pesar de que en esta revisión se realizó el esfuerzo para asegurar la identificación de todos los pacientes con displasia epifisiaria múltiple, existe la posibilidad de que algún caso no haya sido identificado y diagnosticado por presentar compromiso articular leve.

CONCLUSIONES

La displasia epifisiaria múltiple es un trastorno poco frecuente, mal diagnosticado o tardíamente detectado, debido a que se confunde con una variedad de

patologías como son: displasia espondiloepifisiaria, pseudocondrodisplasia y enfermedad de Legg-Calvé-Perthes. Su reconocimiento permite un tratamiento eficiente para una evolución satisfactoria.

Ésta es, posiblemente, la serie con mayor número de pacientes que ha sido reportada, por lo que podemos determinar las alteraciones que con mayor frecuencia se presentan, lo cual permite su reconocimiento temprano y favorece el diagnóstico oportuno.

Debido a que la displasia epifisiaria múltiple se considera un diagnóstico de exclusión, porque no se han definido criterios clínicos que permitan su diagnóstico oportuno, presentar un estudio de este tipo con una muestra grande, permite hacer referencia a las manifestaciones más comunes y ofrecer un tratamiento oportuno para evitar la progresión a deformidades más complejas y tratamientos innecesarios.

En cuanto a la genética hay mucho por definir, por lo que constituye un campo amplio por explorar. Se sugiere una revisión más amplia en este rubro.

BIBLIOGRAFÍA

1. Beighton P. *Inherited disorders of the skeleton*. 2a ed New York, NY: Curchill Livingstone; 1990. p. 15-20.
2. Goldberg M, Yassir W. Clinical analysis of short stature. *J Pediatr Orthop* 2002; 22 (5): 690-696.
3. Haga N, Nakamura K. Stature and Severity in multiple epiphyseal dysplasia. *J Pediatr Orthop* 1998; 18 (3): 394-397.
4. Hiromasa M, Yasuo N. Clinical features of multiple epiphyseal dysplasia expressed in the knee. *Clin Orthop* 2000; 380: 184-190.
5. Ingram R. The shoulder in multiple epiphyseal dysplasia. *J Bone Joint Surg (Br)* 1991; 73-B: 277-279.
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; 13: 292-301
7. Kermosh O, Wientroub. Dysplasia Epiphysealis Capitis Femoris: Meyer's Dysplasia. *J Bone Joint Surg (Br)* 1991; 73-B: 621-625.
8. Lie S, Siggers DC, Dorst J P. Unusual multiple epiphyseal dysplasias. *Birth Defects: Original Article Series* 1974; 12: 165.
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* 2005; 48 (2): 127-135.
11. Sung M, Jae Y. Dysplasia epiphysealis Capitis Femoris: Meyer Dysplasia. *J Pediatr Orthop* 2005; 25 (1): 145-152.
12. Treble N, Jensen F. Development of the hip in Multiple Epiphyseal Dysplasia. *J Bone Joint Surg (Br)* 1990; 72-B: 1061-1064.
13. Weinberg H, Frankel M. Familial Epiphyseal Dysplasia of the lower limbs. *J Bone Joint Surg (Br)* 1960; 42-B: 313-332.