

Tema 8. DISPLASIAS ÓSEAS DE INTERÉS ORTOPÉDICO

[Lección 2 del libro, página 19]

Las displasias óseas comprenden un conjunto de enfermedades en su mayor parte de naturaleza desconocida, aunque se supone que primariamente se trata de anomalías moleculares de genes específicos y muchas veces muestran un patrón hereditario determinado. Son en realidad enfermedades constitucionales (*osteochondrodisplasias*) por el hecho de que van a alterar la formación, crecimiento y remodelación tanto del cartílago como del hueso. La frecuencia de estas patologías es de 1/1000; hay formas muy larvadas que muchas veces no se diagnostican.

🔗 **CLASIFICACIÓN** (resumen de la NIECH):

Modificación de la Clasificación de la Nomenclatura Internacional de las Enfermedades Constitucionales de los Huesos. 1984.

A. Osteochondrodisplasias

- **Defecto de crecimiento de huesos largos y/o de la columna**
 - Displasia epifisaria múltiple
 - Displasia espondiloepifisaria (afecta a huesos y columna)
 - Acondroplasia
- **Desarrollo anárquico fibrocartilaginoso**
 - Exóstosis múltiple
 - Encondromatosis múltiple; si afecta solo a un lado del esqueleto da una variante: la enfermedad de Ollier
- **Anomalías de densidad ósea**
 - Osteogénesis imperfecta (*menos densidad*)
 - Osteopetrosis (*densidad aumentada = huesos "de piedra"*)

B. Disostosis (lesiones con afectación craneofacial); son lesiones poco extensas, y tienen asociada una afectación craneofacial. No las vamos a tratar mucho porque es más competencia del cirujano maxilofacial.

C. Anomalías primarias del metabolismo

- Mucopolisacaridosis (enfermedad de Morquio)

D. Enfermedades diversas

- Enfermedad de Marfán (aracnodactilia); va acompañado de un relativo gigantismo; las demás displasias van acompañadas de enanismo.

☞ DIAGNÓSTICO DE LAS DISPLASIAS ÓSEAS

- **Antecedentes familiares.** Son importantes porque muchas veces el trastorno es hereditario, por lo que hay que estudiar también el modelo de herencia que pueden tener estos enfermos
- **Datos clínicos y estudio por imagen.** La clínica va a depender de muchas cosas, ya que en estas enfermedades no se afecta solo el esqueleto sino también otros como el aparato cardiovascular, la esfera mental... estas asociaciones empeoran el pronóstico, ya que a mayor penetración genética del proceso peor pronóstico
- **Datos de laboratorio:** Ca – P – Fosfato alcalinasas. Orina
- **Clínica**
 - No suelen ser dolorosas, aunque pueden aparecer dolores ante complicaciones como por ejemplo si deforma el hueso (y comprime elementos nerviosos vecinos)
 - Frecuentes fracturas
 - Deformidades y acortamientos (enanismos)
 - Artropatías degenerativas
 - Alteraciones extraesqueléticas
- **Estudios por imagen:** son definitivos para este tipo de patologías
 - Rx; cuando hay sospecha de displasia hay que recurrir a estudios radiológicos de los grandes huesos largos. Columna. Miembros inferiores. Manos. Pelvis (repetir a lo largo del crecimiento)
 - Ecografía y RM, para diagnóstico prenatal

☞ MÉTODOS QUIRÚRGICOS DE TRATAMIENTO

Las técnicas quirúrgicas en las que el cirujano ortopédico más tiene que centrar su acción son las siguientes:

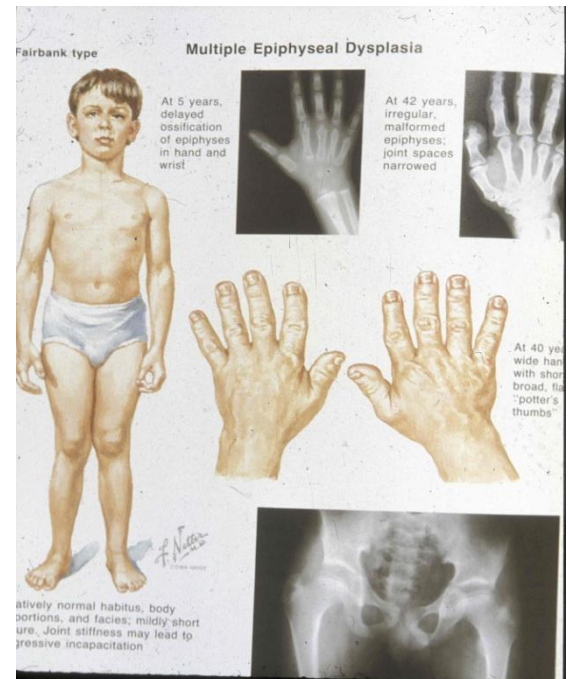
- Reducción y estabilización de fracturas, ya que por fragilidad del hueso muchas de estas displasias cursan con fracturas
- Osteotomías correctoras; muchas displasias asocian deformidades en forma de genu varo, genu valgo, coxa vara y coxa valgo, que se solucionan mediante estas osteotomías
- Alargamiento de los miembros, en casos como la acondroplasia, que cursa con acortamiento del esqueleto
- Epifisiodesis: consiste en “frenar” el crecimiento de un hueso, por ejemplo si están creciendo de forma distinta. Esto solo se puede hacer durante la época de crecimiento, de los 18 años para abajo. Para esto hay que actuar sobre el cartílago de crecimiento o epífisis, bloqueándolas con distintos materiales.
- Implantes articulares o prótesis
- Extirpación de lesiones. Como ya veremos, hay displasias que parecen tumores (como la exóstosis múltiple) y que pueden extirparse.
- Descompresiones neurológicas, porque las displasias llevan asociadas también alteraciones por compresión
- Corrección de deformidades vertebrales (cifosis, escoliosis...)

Pero el tratamiento de las displasias no solo es quirúrgico sino que hay algunas sobre las que también se actúa clínicamente. Un ejemplo es la osteogénesis imperfecta (fragilidad del hueso); se está actuando con bisfosfonatos, gracias a los que recuperan masa ósea. En otro tipo de displasias se da GH, calcio, vitamina D...

A continuación, vamos a ir viendo cada tipo de displasia de forma independiente.

☞ DISPLASIA EPIFISARIA MÚLTIPLE

- Es una displasia en la que está alterado el normal desarrollo de los núcleos de osificación secundarios, por un trastorno genético, y las epífisis (solo) aparecen afectadas.
- Su frecuencia es de unos 10 – 12 casos/ millón de habitantes; en Madrid por ejemplo habrá unos 40 casos.
- Como es congénita, se diagnostican a partir más o menos de los 3 años. Son sujetos que tienen talla menor de lo normal, miembros más cortos pero tórax normal. Se afectan sobre todo las epífisis distales de manos y pies; las manos terminan teniendo aspecto deforme, nódulos lobulosos y un poco más anchos de lo normal. A partir de los 3 años van a presentar un genu valgo, con rodillas próximas y tobillos separados. Puede haber otras afectaciones: las epífisis superiores del fémur están aplastadas, achatadas. Se afectan también las epífisis de la tibia, que se ve como más achatado. Así hay una deformidad asociada: las rodillas están en valgo, juntas, con las piernas separadas. Hay que hacer diagnóstico diferencial con la enfermedad de Perthes.



Como las epífisis se afectan de forma precoz, es típica la artrosis

precoz. Por eso hay que actuar sobre ella rápidamente, siendo necesaria a veces la actuación con prótesis en personas jóvenes.

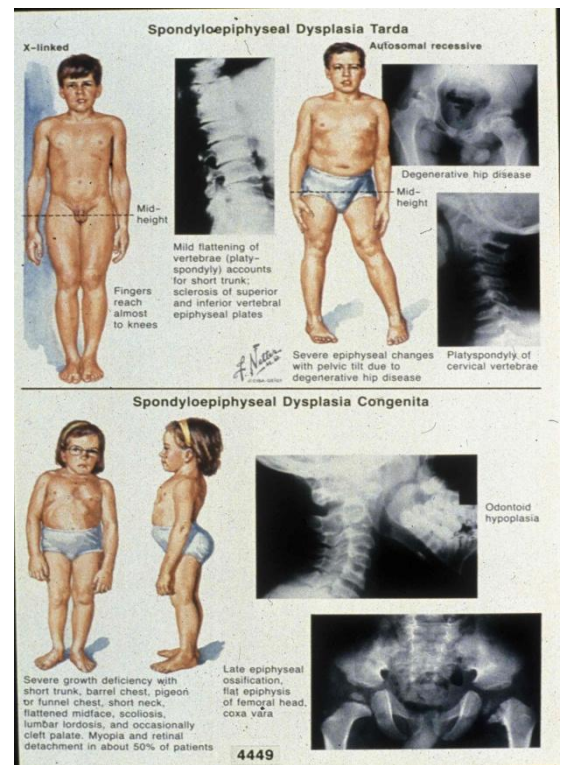
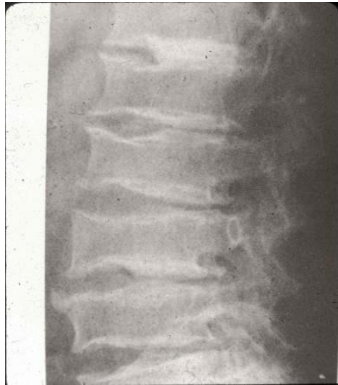
- Posibles actuaciones quirúrgicas
 - Osteotomía correctora de la deformidad de la rodilla: más frecuente valgo, pero también varo
 - Epifisiodesis en disimetrías (hacemos epifisiodesis del lado que está creciendo normalmente para que crezca menos)
 - Endoprotesis en artrosis de cadera y rodilla

☞ DISPLASIA ESPONDILO EPIFISARIA

En este caso hay alteración en epífisis y en la columna vertebral; hay formas congénitas y tardías, y el conjunto de todas ellas da lugar a una prevalencia de unos 5 casos/millón de habitantes.

Las formas congénitas se hacen patentes desde el nacimiento, presentando importantes deformidades de la cadera (coxa vara) y de la rodilla (genu valgo) que darán lugar a artrosis precoces y alteraciones funcionales graves. Hay un enanismo desproporcionado, de forma que estos pacientes tienen menor talla que en caso anterior, y esto es debido

a la afectación de la columna vertebral: hay un acortamiento marcado del tronco porque los cuerpos vertebrales se ven disminuidos, como “más aplastados” de lo normal, presentando una especie de excrecencia o **deformidad en lomo de burro**. Además, suelen tener una hipoplasia de la apófisis odontoides, que se mete en el anillo del atlas; raras veces es aplásica. Esta hipoplasia condiciona una inestabilidad del tránsito occipitocervical y por tanto posible alteración medular alta; esta hipoplasia es lo más grave que puede pasar en estos pacientes.



Posibles actuaciones quirúrgicas:

- Osteotomía correctora de coxa vara: Ángulo de inclinación del fémur mide unos 130 grados fisiológicamente; si este ángulo se cierra hablamos de coxa vara; si se abre hablamos de coxa valga. En cualquiera de los dos casos hay que hacer osteotomía (cortes) para abrirla o cerrarla respectivamente. Hacemos una varizante (en caso de coxa valga) o valguzante (en caso de coxa vara) según el caso.
- Endoprótesis en artrosis de cadera
- Fusión vertebral en hipoplasia odontoides

☞ ACONDROPLASIA

- La acondroplasia es la displasia más importante (son los enanitos de circo); relativamente frecuentes. Es una mutación congénita, localizada en el cromosoma 4 que provoca una alteración en el desarrollo de los cartílagos de crecimiento, que maduran y se cierran antes, acabando el crecimiento antes de tiempo.
- Se da con una frecuencia de 1/25000 nacimientos aproximadamente; sin embargo ésta no es fácil de concretar ya que existen formas larvadas de la acondroplasia: las **hipoacondroplasias**, menos significativas; las personas que padecen hipoacondroplasia tienen talla corta pero se los considera normales. Son personas bajas con algún estigma más de acondroplásico.
- Hay formas congénitas y tardías:
 - Las **congénitas** son las menos comunes porque muchas veces no son viables; muchas veces son niños que nacen con hidrocefalia (que suele ser la causa de la muerte), y con alteraciones importantes de la columna,

hipotonía generalizada, importante cifosis sobre todo de la zona lumbar... son niños que se caen si no los sujetamos; son formas que pueden llegar a neurocirujanos pero no a ortopédicos.

- Las formas **tardías** son más comunes. Son pacientes con aparición de estatura muy corta: enanos desproporcionados. Esta desproporción se debe a que se afecta sobre todo los huesos largos, en la zona de las raíces (*húmero más que antebrazo, fémur más que pierna*), mientras que el torax es "normal" porque la columna se afecta poco. Como vemos en la imagen, son niños con tórax normal pero brazos muy cortitos, concretamente el húmero es súper corto y en menor medida el antebrazo. Con el miembro inferior ocurre lo mismo: el muslo (fémur) es muy corto, y la tibia, aunque también es corta, no llama tanto la atención.

Además de a las extremidades, otras deformidades afectan al cráneo y a la cara: el cráneo está bien desarrollado, pareciendo, en comparación con el resto del cuerpo, hipertrofiado; esto se debe a que se altera la osificación encondral pero no la membranosa, que es la que tiene el cráneo. Además hay hundimiento de la raíz nasal y protusión de la frente, además de prognatismo (mandíbula hacia fuera)

A veces son más listos que otras personas; son conscientes de su deformidad. Suelen ser uraños, depresivos.

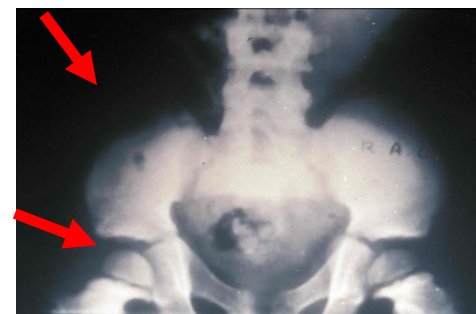
En las manos, los dedos centrales están muy igualados en cuanto a la longitud; son manos rechonchas, regorditas, como en "estrella de mar". Además, en ocasiones está bastante marcada una separación entre tercer y cuarto dedo, hablando de "mano en tridente".

Además, los acondroplásicos tienen alteraciones en la pelvis. Es frecuente la asociación de un genu varo bilateral debido a incurvación tibial, y a veces presentan coxa vara bilateral. Además vemos los

huesos ilíacos sin el redondeado típico, sino con un aspecto más cuadrangular, una deformación típica de los acondroplásicos conocido como "ilíacos en orejas de elefante".

Existe además una horizontalidad de los cóndilos del fémur en relación a una pelvis normal.

Es característico también que el canal vertebral a nivel de la región lumbar (donde ya no hay médula a partir de L1, sino cola de caballo) está más estrecho. Los cuerpos vertebrales son muy rectangulares, más altos que anchos, de forma que la cola de caballo cabe peor y a veces está sometida a compresión. Por eso a veces presentan dolores lumbares y trastornos neurológicos asociados, alteraciones a nivel de los esfínteres... * En la RM del canal medular, vemos más estrechado entre L2-L3.



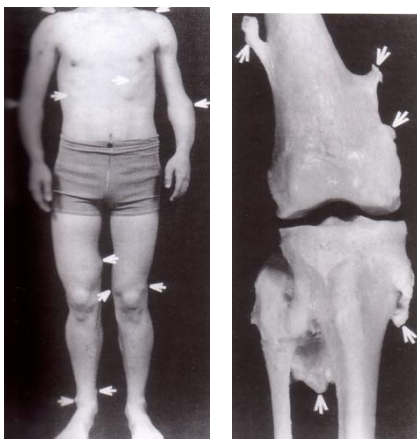
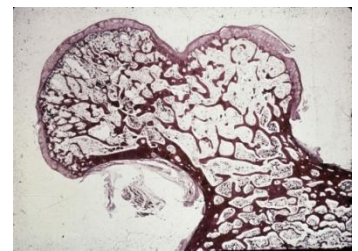
Posibles actuaciones quirúrgicas

- Descompresión del canal vertebral; se hace porque es una patología molesta y dolorosa. Se amplía el canal vertebral y luego se estabiliza con placas y tornillos.
- Osteotomías correctoras del genu varo. Son así osteotomías valguizantes, porque buscamos quitar el varo.
- Alargamiento de los miembros (estos pacientes como mucho miden como mucho 1.35 ya de adultos): es una cirugía muy seria y controvertida, ya que para lograr que un acondroplásico de 1.30 se acerque a lo normal de la talla hay que alargar mucho. Habría que lograr estirarle entre 30 y 40 cm. Estos alargamientos se hacen en la adolescencia, cuando los huesos son todavía un poco blandos y los tejidos que lo rodean son muy elásticos (vasos, músculos...). Se hace mediante cortes en los huesos: se alargan primero los fémures y luego las tibias generalmente, pero siempre los dos. Se va estirando un mm diario, hasta lograrse entre 15 y 20 cm, primero el fémur y luego la tibia de forma similar. Así, es un tratamiento muy largo, de hasta 2 años y por eso hay que informar bien al paciente, porque no todo el mundo lo acepta. Hay quien también es partidario, si el paciente lo desea, de alargar el miembro superior, aunque esto es menos necesario porque no alarga la talla.

EXÓSTOSIS MÚLTIPLE

Se conoce también con nombres como *enfermedad exostosante* y *exóstosis múltiple hereditaria*. Sobre la superficie del hueso aparecen unas protusiones hacia afuera sobre todo a nivel metafisario de los huesos, especialmente de los grandes huesos largos (fémur y tibia). Estas excrescencias están provocadas porque algunos condrocitos de la fisis polarizan su crecimiento hacia los lados, hacia la periferia, y van así formando cartílago que sobresale sobre la superficie de los huesos. Se da en múltiples segmentos del esqueleto, en los que vemos como el hueso queda hacia la periferia y recubierto de cartílago.

Dependiendo de la base de subsistencia, estos salientes pueden ser pediculados (si la base de implantación es estrecha) o sésiles (si es ancha, como es el caso de la imagen →).



A veces, la cubierta de cartílago es mayor incluso que el hueso que forma la exóstosis. Esto es importante a la hora de verlo en una radiografía, ya que hay que tener en cuenta que solo vemos hueso, mostrando menor volumen del que realmente tienen por la capa de cartílago que, al ser radiotransparente, no se visualiza en la radiografía. Las zonas donde se dan estas excrescencias se ven y se palpan.

Como vemos en la imagen, las exóstosis que salen del fémur se dirigen hacia arriba y las de la tibia hacia abajo.



En esta imagen vemos tres: la de arriba a la izda es sésil y las otras dos pediculadas.

La exófitosis en si no es dolorosa; pasa a doler cuando crecen mucho y afectan a los tejidos de alrededor. En sí no duele a no ser que se de un proceso de degeneración, o si evolucionan a neoplasia. La degeneración maligna oscila entre el 2 y el 20%, estando bastante relacionado este porcentaje con el número de exóstosis que existan.

Se diagnostican normalmente entre los 4 y los 20 años; cuando acaba el crecimiento de los huesos las exofistosis dejan de crecer también. Por eso, hay que tener cuidado con las que siguen creciendo una vez acabado el crecimiento, ya que podría ser un signo de degeneración. Es así una patología que va acompañada también de un proceso de modelación de los huesos.

Puede haber deformidades asociadas, por ejemplo en los huesos del antebrazo: cúbitos cortos y radios largos. Esto provoca generalmente deformidades secundarias a nivel de la mano. Esto hay que corregirlo; si por ejemplo es un cúbito corto, hay que alargarlo; si el radio es largo hay que acortarlo, y así se dan las diferentes combinaciones.

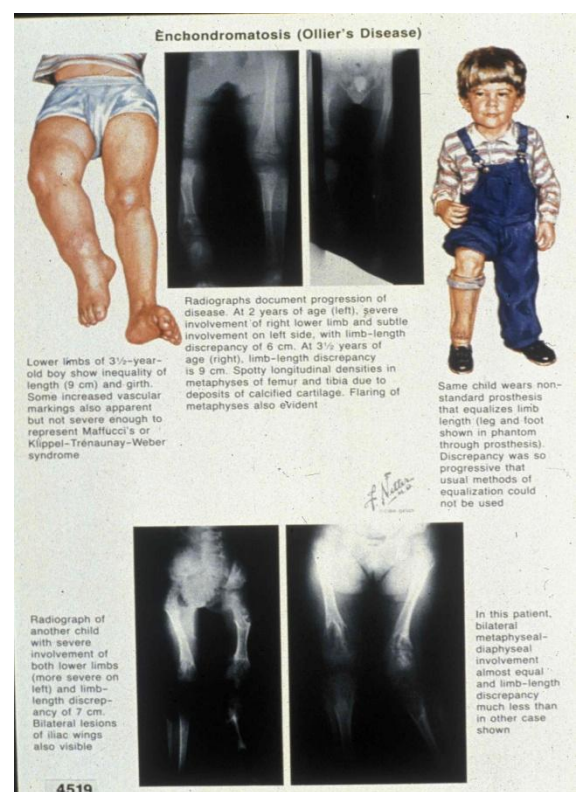


Posibles actuaciones quirúrgicas

- Extirpación: porque duela o degenerare. Las exóstosis pueden comprimir nervios o vasos (a nivel del fémur, por ejemplo, podría comprimir nervios como el ciático o vasos como la arteria poplítea o la femoral a nivel dorsal, pudiendo desarrollar aneurismas por compresión)
- Osteotomías correctoras, sobre todo ante deformidades de huesos.
- Alargamiento cubital
- Extirpación **radical** en degeneraciones: es muy importante no dejar restos de base de implantación, ya que el proceso podrías reaparecer.

CONDROMATOSIS MÚLTIPLE (Enfermedad de Ollier si solo afecta a una parte de un hueso)

Se conoce también como “enfermedad de condromas múltiples”. Se produce porque hay exceso de los condrocitos que quedan incluidos en las zonas metafisarias de los huesos, sobre todo de los huesos largos y en los huesos tubulares de los miembros (que son los huesos largos de manos y pies: metacarpo y metatarso); se aprecian con una simple exploración, ya que se palpan como abollonamientos; a veces parece mano de artrosis. Si estos cúmulos de condrocitos están activos aparece tejido cartilaginoso y se producen deformidades. Además, estos condrocitos son necesarios para que el miembro crezca en longitud, de forma que si se acumulan van a presentar acortamiento (se revela a partir del tercer año de vida aprox). **La variante solitaria de esta enfermedad se conoce como encondroma y es considerada un tumor primario benigno de los huesos, y no una displasia, aunque la histopatología de ambos procesos es parecida.*



Ante imagen radiológica (lo vemos en la foto) vemos como las falanges tienen acúmulos de cartílago (como es cartílago, la densidad es menor en la radiografía); a veces este cartílago se llega a osificar. Vemos zonas de cortical rota.



Hay deformidades asociadas a nivel de zonas como el codo por ejemplo, mientras que el tórax es normal, sin acortamientos.

Cuando junto a los encondromas aparecen en las proximidades angiomas de los tejidos blandos y flebolitos (trombos de fibrina calcificados; *en las radiografías se ven como puntitos blancos que salpican la imagen a lo largo de los dedos*), estaremos ante el llamado **Síndrome de Mafucci**; si además de esto existe pigmentaciones cutáneas hablamos del **síndrome de Mafucci – Kaast**. Son síndromes poco frecuentes.



La condromatosis múltiple degenera y evoluciona a condrosarcoma entre el 20 y el 40% de las veces; cuando aparece un síndrome de los nombrados esto asciende a entre el 80 – 90%.



→ *Múltiples angiomas salpican los dedos de pie. Es el sd. de Mafucci, aunque en general es más frecuente en la mano.*

Posibles actuaciones quirúrgicas

- Legrado o extirpación de lesiones voluminosas; esto es bastante excepcional porque suelen vivir con la patología
- Osteotomías correctoras de rodilla y tobillo
- Alargamientos o acortamientos de los miembros
- Extirpación radical en degeneraciones

☞ OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

Teniendo en cuenta las variantes que puede presentar esta patología, su frecuencia es de 1 caso /15.000 nacimientos. La osteogénesis imperfecta surge por un defecto de la síntesis de colágeno tipo I (desorden del tejido conectivo con alteración de los genes del colágeno), y al mismo tiempo una disminución de la actividad osteogénica por un déficit de osteoblastos y una disminución de la función de los existentes (hipofunción). Esto produce, como consecuencia, una osteopenia generalizada que lleva a una importante fragilidad ósea y fracturas frecuentes. Al alterarse también el colágeno de los tejidos blandos hay un aumento de la elasticidad ligamentosa, lo que favorece la aparición de esguinces de forma repetitiva.

Debido a la fragilidad ósea característica de esta enfermedad, se conoce también como la “enfermedad de los hombres de vidrio”, y aunque en muchas ocasiones tiene un fondo genético por mutaciones en los genes que

codifican para el colágeno tipo I, no necesariamente tienen que tenerla los padres sino que puede aparecer de forma esporádica (aunque si la presenta uno de los padres la posibilidad de padecerla es mayor)

La alteración del colágeno y de los osteoblastos afecta también a otros tejidos y zonas del organismo:

- Visión: estos pacientes presentan escleróticas azules debido al adelgazamiento de esta capa ocular, lo que hace que la coroides se haga más transparente.
- Alteraciones dentales (dentinogénesis imperfecta); la dentina no se forma bien (los dientes tienen un aspecto asqueroso)
- Hipoacusia o incluso sordera, provocada por osteoesclerosis o compresión del nervio auditivo. Mala calcificación de los huesos del oído

El conjunto **FRAGILIDAD ÓSEA + ESCLERÓTICAS AZULES + SORDERA** se conoce como **TRÍADA DE EDDOWES VAN DER HOEVE**

En 1979 Silience distingue cuatro tipos fundamentales de esta enfermedad. A esta **clasificación de Silience** se han añadido otras dos (por Gloorieux), como vemos a continuación. Las principales son las cuatro primeras, que no tienen un orden pronóstico ni de agresividad; las menos graves son el I y IV, la más grave el tipo II y el tipo III es intermedio.

- **Tipo I**

- Forma leve de la enfermedad, es la más frecuente (60%).
- Fragilidad ósea moderada
- Escleróticas azules
- NO SIEMPRE hay dentinogénesis imperfecta
- Hipoacusia sólo en un 25% de los pacientes

- **Tipo II.**

- Es la forma más grave, incluso puede ser mortal.
- Es fetal pudiendo verse fracturas intrauterino o incluso puede nacer muerto.
- Escleróticas azules

- **Tipo III.**

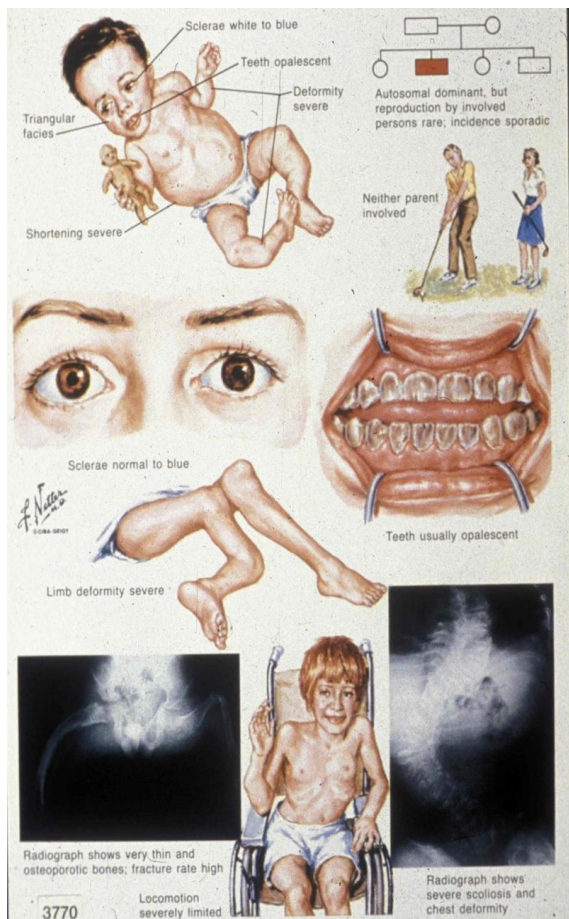
- Es la de mayor interés ortopédico
- Frecuentes y múltiples fracturas; deformidades secundarias importantes
- Cifoescoliosis graves
- Escleróticas azules en un principio, que se normalizan más tarde
- Alteración de la dentición y sordera.

- **Tipo IV.**

- Forma leve, similar a la I pero con escleróticas normales (no azules)

Como ya hemos dicho, a partir de aquí Gloorieux añade un quinto tipo, el **tipo V**, en el cual las fracturas consolidan con callos hipertróficos; corresponde a cualquiera de los tipos anteriores pero con mala consolidación. A veces incluso se confunden con tumores u osteosarcomas.

Ya se ha mencionado que la fragilidad ósea condiciona cosas como las deformidades. Los huesos se rompen con mucha frecuencia, y es difícil que recobren su forma normal; por eso hay que prestar mucha atención al buen tratamiento, tratando siempre de lograr la mejor reducción posible de las fracturas con una alineación correcta para evitar deformidades. Por lo general basta con inmovilizar con férulas de yeso o plástico, y pocas veces se necesita intervención quirúrgica.



→ niño recién nacido con osteogénesis imperfecta tipo II. Presenta fracturas en los miembros.



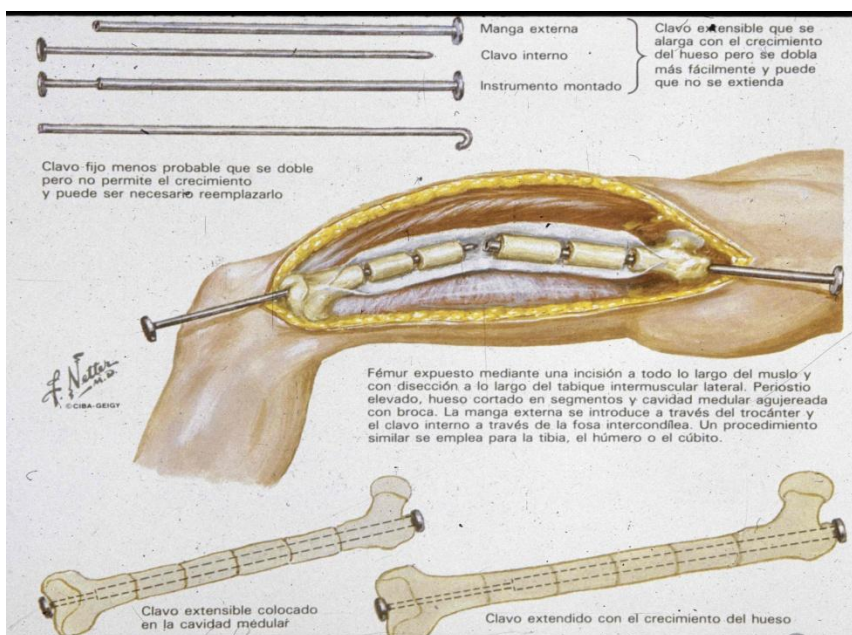
→ Radiografía típica de la osteogénesis imperfecta. Huesos poco densos y cortical muy fina, lo que condiciona un aspecto osteoporótico, fracturas. A veces no llega a romperse el hueso, pero por la carga que soporta se curva. En la imagen de la izquierda vemos que tibia y peroné son muy finos y están curvados (casi parecen vasos!)

A todo lo anterior hay que añadir que hasta en un 30% de estos pacientes hay una alteración de la columna o escoliosis, sobre todo a nivel torácico, lumbar, o ambos. Es una escoliosis muy específica, grave porque evoluciona con rapidez y debe operarse con rapidez, incluso aunque no haya acabado el crecimiento. Por eso muchas veces hay que operarlas precozmente.

Las fracturas de la osteogénesis imperfecta son importantes, y suelen desaparecer o al menos disminuir en frecuencia cuando el paciente acaba su crecimiento; se dan muchas (hasta 100) durante el crecimiento. Además, es importante que no todos los huesos se afectan por igual: los huesos de osificación membranosa como los del cráneo no se afectan, pero los de osificación endcondral o mixta, como los de la cara, sí. Por eso vemos a estos pacientes como con la cara delgada, una especie de "cabeza triangular o cara de pájaro", porque la parte de arriba está normal pero la cara afectada.

Posibles actuaciones quirúrgicas

- Tratamiento de las fracturas, de la misma forma que si no tuviera osteogenesis imperfecta. Tienen que quedar perfectamente reducidas, debido a que como va a tener muchas, si las dejamos mal van a ir apareciendo deformidades. Parece ser que tratamientos con GH y calcitonina no han tenido mucho éxito; los bisfosfonatos por su parte gracias a su acción antirresorción por la que frenan la actividad de los osteoclastos parece que mejoran la calidad del hueso y disminuyen la tasa de fracturas.
 - Conservador
 - Quirúrgico: está indicado cuando con el conservador no se logra estabilización y reducción. Son huesos muy finos y por eso las osteosíntesis tienen que hacerse con cuidado. Estas fracturas suelen consolidar con la misma rapidez que en una persona sin osteogénesis imperfecta; el problema es que el callo también está afectado por la enfermedad, con el consecuente riesgo de que aunque consolide puede volver a romperse. Por último, el trasplante de medula ósea y de células del estroma mesenquimal ha abierto una nueva línea de tratamiento, lográndose así un incremento del contenido mineral óseo y un descenso del nº de fracturas
- Osteotomías correctoras, si se deforman los huesos. Se hacen cortes en el hueso y para estabilizarlas usamos clavos endomedulares extensibles o autoexpandibles, que se vayan expandiendo porque así a medida que crece el hueso también crece el clavo.



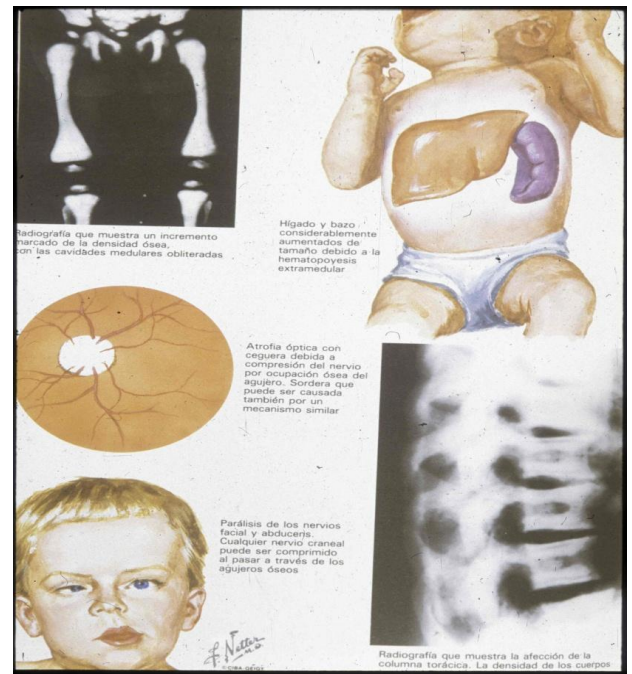
→ Se hacen varios cortes en el hueso, tipo salchichón. Después se meten los clavos, uno por arriba (hueco por dentro) y otro por abajo (no hueco); encajan uno sobre el otro. Así, el hueso puede crecer a la vez que el clavo se expande. Es la **técnica de Soffield**. Hay muchas variantes: clavos más o menos sofisticados, gracias a los que podemos corregir importantes deformidades.

- Corrección de escoliosis. Cuando la escoliosis es menor de 40º pueden obedecer a tratamientos ortopédicos, no quirúrgicos, pero hay que tener cuidado porque pueden progresar mucho. A veces vale con un corsé, pero a veces no. Por otra parte, cuando la escoliosis está por encima de los 50º el tratamiento suele ser quirúrgico.

☞ OSTEOPETROSIS

La osteopetrosis, como la patología anterior, es también un proceso que cursa con alteración de la densidad ósea que, en este caso, se ve aumentada, como piedras. Veremos radiografías muy blancas; son huesos muy densos pero a la vez muy frágiles a pesar de tener una apariencia contraria. Es la “enfermedad de los huesos de tiza” o enfermedad de Albers Shonberg.

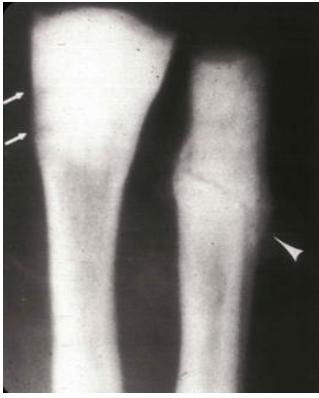
Para entender el proceso de osteopetrosis hay que recordar el proceso de formación del cartílago de crecimiento, que en sus últimas capas (la parte más proximal del mismo) presenta un frente de calcificación que luego se osifica por actividad osteoblástica. Pues bien, en la osteopetrosis hay una superabundancia del hueso calcificado (que no osificado), siendo así un hueso frágil, embrionario. Esta zona calcificada es muy abundante en estos pacientes, sobre todo en la metáfisis pero también puede afectar la totalidad de uno o incluso varios huesos, haciendo incluso que desaparezcan las cavidades medulares de los mismos. Puede verse desde el nacimiento, pudiendo llegar a provocar cuadros anémicos que el organismo trata de equilibrar con hepatoesplenomegalia, como vemos en la imagen, tratando de suplir la falta de médula. Pero esto no ocurre siempre sino que depende del tipo de osteopetrosis, de la que hay tres variantes:



- **Forma infantil o primaria:** la más grave. Cursa con hepatoesplenomegalia y su evolución suele ser letal.
- **Forma intermedia:** no es tan grave, aunque muestra importantes manifestaciones clínicas.
- **Forma tardía:** más leves, con densidad en algunos segmentos pero sin hepatoesplenomegalia.

Se alteran también otros órganos como la visión, pero a nosotros nos afecta el esqueleto. Son huesos frágiles y por ello es importante la presencia de fracturas. Hay también alteraciones características en la columna vertebral: vemos aumento de densidad en la parte superior e inferior de los cuerpos vertebrales, como vemos en la radiografía de la imagen anterior; el centro queda menos denso (más normal, pues lo anormal es la hiperdensidad de alrededor). Se llaman por esto “imágenes en sándwich o en camiseta de Rugby (porque estas camisetas tienen franjas)”. Todo esto se aprecia en la imagen de arriba a la izquierda, donde vemos la pelvis y huesos totalmente densos, imagen que también es característica de huesos tubulares de manos y pies.

Pero, ¿por qué se forma tanto calcio que luego no se transforma? La razón es que los osteoclastos no destruyen este hueso primitivo para que dé lugar a hueso maduro, de forma que hay déficit de la actividad osteoclástica en estos pacientes. Así, una forma de tratamiento no quirúrgico es hacer un trasplante medular, que parece que son eficaces sobre todo en las formas más graves.



En esta imagen, por ejemplo, vemos la gran densidad así como fracturas (flechas). Es también característico que en las radiografías no se ve el entallado típico entre epífisis y diáfisis, es decir, falta la típica curva del extremo de los huesos.

Posibles actuaciones quirúrgicas

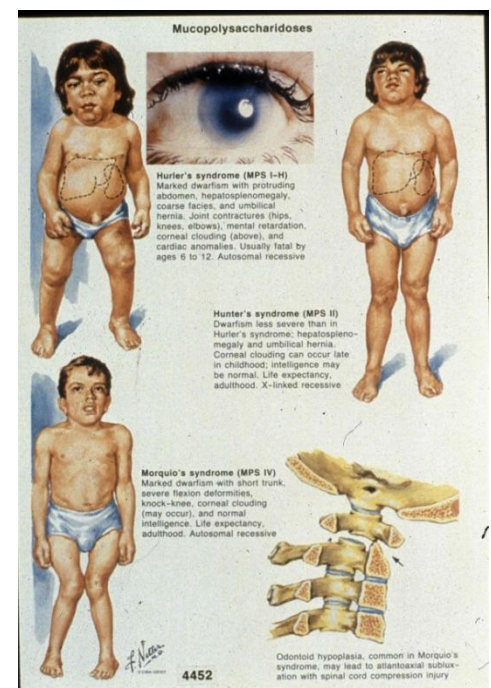
- Tratamiento de fracturas:
 - Conservador
 - Quirúrgico
- Osteotomía correctora de coxa vara; haremos así una osteotomía valguzante.
- Endoprótesis de cadera y rodilla, ya que las afectaciones de las articulaciones llevan a veces a la aparición de artrosis.

☞ MUCOPOLISACARIDOSIS ÓSEAS

Las mucopolisacaridosos son enfermedades caracterizadas por un déficit de enzimas necesarias para catabolizar los mucopolisacáridos, lo que tiene como consecuencia la aparición de depósitos metabólicos de los mismos en diferentes tejidos del organismo. Nosotros en este tema nos centraremos en los que se acumulan en el hueso, concretamente en la sustancia fundamental del tejido óseo. La enzima **N acetil galactosamina 6 sulfatasa** es la que cataboliza estos mucopolisacáridos, y por tanto la que no existe o de la que hay déficit en esta enfermedad, dando lugar a la patología de estos pacientes (exceso de queratán sulfato=). Aunque se han descrito unas 8 formas de mucopolisacaridosos nosotros nos centraremos en la **tipo IV o enfermedad de Morquio** por ser la de mayor interés ortopédico (y además la segunda más frecuente).

Las manifestaciones clínicas no se ven en el recién nacido sino que comienzan a verse entre el primer y el segundo año de vida. Son sujetos de talla baja, con torax más corto que los miembros (que son normales) debido a los aplastamientos vertebrales, sobre todo las lumbares (*plati espondilea*). Además, es característica una cifosis toracolumbar, así como un pecho “en quilla”. Por otra parte existe con gran hiperlaxitud generalizada (genus valgus marcados), muy característica de esta mucopolisacaridosos tipo IV y contraria a lo que pasa en el resto de los tipos en lo que hay cuadros de rigidez articular.

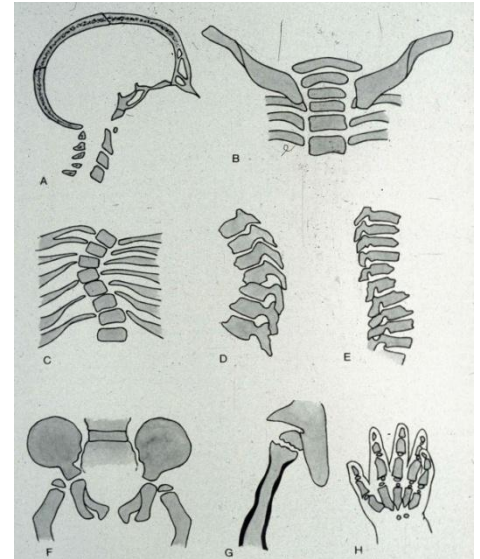
En estos pacientes vemos también que puede haber una aplasia o hipoplasia de la apófisis odontoides, y la columna puede desplazarse hacia delante y ocasionar alteraciones neurológicas muy graves, incluso mortales.



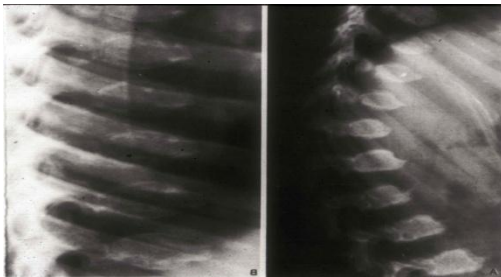
Son pacientes en los que se deforma bastante la cara, y por eso estas enfermedades se llaman también gargolismos. Entre las alteraciones extraesqueléticas cabe destacar las opacidades corneales, la sordera y las anomalías dentáreas. El nivel de inteligencia suele ser normal (aunque en otros tipos de mucopolisacaridosis sí está afectada esta esfera)

Vemos así las siguientes deformidades, como se muestra en la imagen; como ya sabemos, las deformidades suponen una mayor susceptibilidad de las articulaciones a la luxación:

- Torax corto por aplastamiento de los cuerpos vertebrales.
- Genu valgum y coxa valga. Alteraciones articulares a nivel de las caderas y también en manos y pies (huesos tubulares más pequeños) dando aspecto rechoncho
- Apofasia de la apófisis odontoides → debilidad de la columna cervical que se desplaza hacia delante causando alteraciones neurológicas. *La imagen C muestra escoliosis*
- Gargolismo, sobre todo en las mucopolisacaridosis I y II



En el estudio radiológico cabe destacar la platiespondilia o aplastamiento de las vértebras lumbares, cuyos cuerpos son deformes, ovalados. Puede apreciarse también en las radiografías el grado de hipoplasia de la odontoides, así como los defectos de los arcos del atlas. Las cabezas femorales muestran defectos en su osificación, estanco ensanchadas, aplanadas e incluso subluxadas. Se aprecian también los huesos tubulares gruesos y cortos.



→ Radiografía de segmento toracolumbar, con vértebras aplastadas e irregulares. Presentan un pico como en dedo de guante, hacia delante; es una **imagen de vertebra de tapiz**.

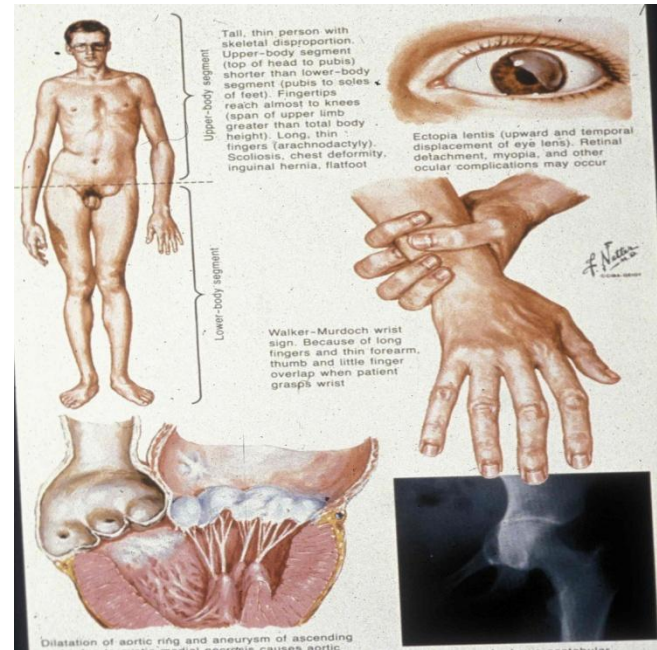
Se aprecia cómo las vértebras están aplastadas y no son cuadrangulares.

Posibles actuaciones quirúrgicas

- Osteotomías de varización (como solución al valgo)
- Fusión atloido - axoidea para estabilizar la zona; se hace con injertos para dejar fijo el segmento superior de la columna cervical, prestando atención al riesgo anestésico.
- Descompresiones medulares cuando se afecta la medula
- Intervenciones sobre caderas y rodillas sobre todo si se ha producido artrosis como consecuencia de las deformidades

ENFERMEDAD DE MARFAN (ARACNODACTILIA)

Esta enfermedad está causada por la hiperactividad proliferativa del cartílago de crecimiento a nivel de los huesos largos y tubulares fundamentalmente, que van a ser más largos de lo normal (*destaca el mayor desarrollo de fémur y tibia, más que húmero y antebrazo; además el gran desarrollo de los huesos tubulares de manos y pies le ha dado a esta enfermedad el nombre de aracnodactilia*); son pacientes de gran altura. Además hay una alteración del tejido elástico que forma parte del tejido conectivo de los huesos (fibras elásticas); esto parece que se debe a alteraciones genéticas que afectan a los genes que codifican para la fibrilina I (FPMN1), una proteína esencial para la formación del tejido elástico del conjuntivo y por lo que su alteración causará fragilidad. Además, puede alterarse la fibrilina II dando lugar a una variante de Marfan.



Por la afectación de las fibras elásticas hay también alteraciones a nivel de otras zonas del organismo:

- Alteraciones **visuales**: luxaciones de cristalino, desprendimiento de retina, miopía
- Alteraciones **cardiovasculares**: grandes vasos pueden dilatarse, como la aorta, que puede dilatarse por fragilidad de las fibras elásticas de la túnica media hasta producirse un aneurisma que se puede romper (muerte súbita)
- Alteraciones **del aparato locomotor**:
 - torax en quilla (pectus carinatum)
 - paladar ojival (muy pronunciado hacia arriba)
 - escoliosis, muy específica (escoliosis del síndrome de marfan), muy evolutiva y hay que tener cuidado porque los pacientes adquieren curvas muy pronunciadas. Se da en un 75% de los casos.
 - la distancia desde el pubis a la zona de la planta de los pies suele ser mayor que la del pubis a la cabeza porque el crecimiento es mayor en miembros inferiores.
 - Protusión acetabular: el acetábulo puede estar mas protruido hacia la pelvis
 - * **Signo de Walker Murdoch**: el paciente se agarra la muñeca con una mano y si toca con el dedo meñique el pulgar tendrá Marfan (*ver imagen anterior*)
 - Los dedos de las manos tienen un aspecto afilado y adoptan una discreta flexión, "como las patas de una araña" y por eso se habla de **aracnodactilia**; además el quinto dedo se puede incurvar de forma particular (**clinodactilia**) *Ver imagen* →
 - Determinamos también la posibilidad de Síndrome de Marfan si el paciente, al agarrar con una mano el pulgar de la propia mano, éste sobre sale, como vemos en la imagen →



La enfermedad de Marfan puede verse como formas larvadas que pueden pasar desapercibidas porque haya poca afectación visceral pero aspecto de Marfan (talla alta, desgarbadas). Hay razas que tienen aspecto marfanoide.

*Marfan describe el primer caso pintando, pinta a un chico sentado con los pies enormes y las manos cerradas.

Posibles actuaciones quirúrgicas

- Tratamiento de los esguinces que se producen por la gran elasticidad. Se tratan igual que en cualquier paciente
 - Corrección de las escoliosis, que hay que vigilar bien porque evoluciona mucho. Esto se hace siempre que no mejoren con ortesis (que es el primer tratamiento) y siempre que superen los 50°.