

Enanismo diastrófico

J. SÁNCHEZ MARTÍN, P. APARICIO LOZANO, G. DE LA MATA FRANCO,
E. SASTRE HUERTA, B. ALONSO ALVAREZ y A. AVELLANOSA ARNÁIZ

RESUMEN: Los autores presentan un caso de Enanismo Micromélico, con los huesos de las extremidades cortos, torcidos y con las manos y los pies de aspecto muy tosco. Los pulgares presentan una actitud de «AUTO-STOP» y los pies son equino-varo intenso. El cráneo, la cara y el tórax son normales, lo que le distingue de la Acondroplasia y de otras formas de displasia ósea, visibles en el período neonatal. Por su aspecto físico y por los signos radiológicos, reúne los criterios de una displasia diastrófica. **PALABRAS CLAVE:** DISPLASIA DIASTRÓFICA. ENANISMO.

DIASTRÓPHIC DWARFISM (SUMMARY): The authors present a diastrophic dwarfism in a short-limbed female infant with rude hands and clubfeet. The thumbs show kitchhiker's position and severe equino-varus in both feet. Skull, face and chest are normal which differs from achondroplasia and another osseous dysplastic entities evident in neonatal period. This case appears clearly as a diastrophic dysplasia by its physical and radiological characteristics. **KEY WORDS:** DIASTROPHIC DWARFISM.

INTRODUCCIÓN

Los enanismos de base esquelética, detectables en el período neonatal, son cada día mejor conocidos e individualizados. Hasta hace pocos años, muchos de ellos estaban incluidos y descritos dentro de Acondroplasia. El Enanismo Diastrófico es un ejemplo más de esta segregación, desde el año 1960 por LAMY y MAROTEAUX, como entidad independiente (1). El recién nacido afecto, presenta un enanismo micromélico marcado, con deformidad en equino-varo de ambos pies y dedos pulgares en «Auto-Stop», contrastando con una cara y cráneo normales. Después de las primeras descripciones, se han sucedido las comunicaciones que resaltan la amplia participación respiratoria, en forma de

distress grave y en relación con el deficiente desarrollo del esqueleto costal y de los cartílagos laringo-traqueales. Se trata de una entidad que se transmite con carácter autosómico recesivo, ligada a un posible defecto genético en la molécula de colágeno tipo II.

CASO CLÍNICO

Recién nacido y primera hija de padres jóvenes y sanos, no consanguíneos. Embarazo normal y parto de cesárea a las 41 semanas, por presentación de nalgas. Apgar 7/10.

Exploración: Peso: 2,700 kgrs. Talla: 35 cm. P.C. 33 cm. Enanismo micromélico con pies equino-varos bilaterales, y pul-

gares muy proximales, en posición de «Auto-Stop». Rigidez marcada de caderas y de rodillas, sínfalangismo en los dedos de ambas manos. Cráneo y cara normales. A los 15 días de vida, aparece una formación quística en el pabellón auricular izquierdo, de carácter no inflamatorio. El tórax es normal y el llanto algo apagado (Figs. 1 y 2). *Cariotipo:* Normal.

Radiología: Los huesos largos de las extremidades son muy cortos, están torcidos y las metáfisis ensanchadas. Los meta-

cida. Los ilíacos pequeños y con acetábulos horizontales, luxación de caderas (Fig. 3).

Exámenes complementarios: Hemograma normal; Calcio, fósforo y fosfatases normales; Glucosa, urea, Mg e Ionograma normales.

La adaptación neonatal y la tolerancia alimenticia han sido normales.

DISCUSIÓN

El Enanismo Diastrófico reviste unos criterios claramente establecidos ya en el período neonatal, lo que hace fácil el

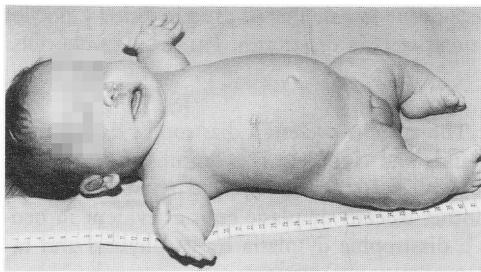


FIG. 1. *Aspecto general. Manos con pulgares proximales en «Auto-Stop». Pies en intenso equino-varo. Cráneo, cara y tórax normales*

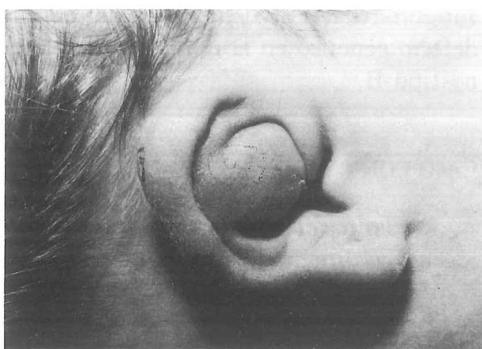


FIG. 2. *Detalle del quiste en pabellón auricular*

carpianos son cortos y el primero es de aspecto ovoide. La columna lumbosacra presenta una distancia interpeduncular redu-

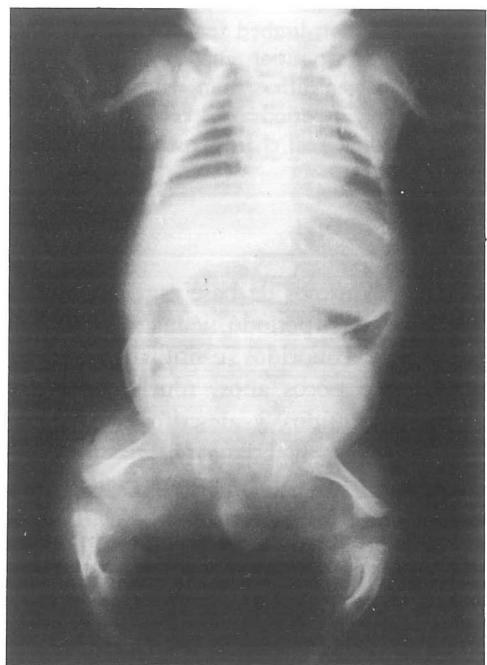


FIG. 3. *Aspecto radiológico general. Metáfisis ensanchadas. Huesos largos torcidos y muy cortos*

diagnóstico. Al esclarecimiento de esta entidad han contribuido la magnífica revisión de WALKER y cols. en 1974 (2), y la

excelente aportación de MCKUSICK (3) en 1976, con la revisión de los 69 casos descritos hasta entonces.

La cortedad de los miembros, los pies y las manos en «maza», la rigidez y la tendencia a la dislocación y subluxación de varias articulaciones, son muy evidentes en nuestro caso. La posición del pulgar y la inmediata aparición de quistes en el pabellón auricular, con un cráneo y una facies normales, conforman los signos claros que orientan el diagnóstico.

Algunos signos radiológicos terminan por configurar este cuadro tan característico. La torsión de los huesos largos de las extremidades, los metacarpianos cortos, con aspecto ovoide del primero en ambas manos, junto a la distancia interpendular disminuida de las vértebras lumbosacras, constituyen los datos más sobresalientes, desde el punto de vista radiológico.

En el período neonatal y la primera infancia, son frecuentes las neumonías y los problemas respiratorios. FREEDMAN SHELDON y cols. (4), han descrito una forma letal en tres de sus enfermos, con afecta-

ción respiratoria y en sus necropsias detectaron colapso traqueal y laringes membranosas, por hipoplasia de los cartílagos.

La inteligencia no se encuentra afectada y la herencia es de carácter recesivo. El estudio ultraestructural ha sido descrito en los trabajos de RIMOIN (5) y STANESCU (6) y conserva toda su vigencia actual, al parecer en relación con un posible defecto congénito del colágeno.

Nuestra paciente no ha presentado otros signos acompañantes, como la fisura palatina y problemas respiratorios. Otros harán su aparición con el desarrollo, como la tendencia a la cifoescoliosis progresiva, y la subluxación vertebral, que condicionarán en parte la estética de nuestra enferma. COLLADO OTERO (7) y GORLIN y cols. (8).

El tratamiento ortopédico de estos enfermos es muy complejo, la consecución de la marcha es difícil, por los problemas articulares y la escoliosis, y el alargamiento de las extremidades parece una promesa real para la talla definitiva en algunos de estos niños.

BIBLIOGRAFIA

1. LAMY, M.; MORATEAUX, P.: *Le nanisme diastrophique*. Press. Méd., 1960; 68: 1977-1980.
2. WALKER, B. A.; SCOTT, C.; HALL, J. G.; MURDOCH, J. L. and MCKUSICK, V. A.: *Diastrophic dwarfism*. Medicine, 1972; 51: 41.
3. MCKUSICK, V. A.: *Enanismo diastrófico. Trastornos hereditarios del conjuntivo*. Ed. Labor, Barcelona 1976; pp. 836-840.
4. FREEDMAN SHELDON, I.; TABER, P.; HOLLISTER, D. W. and RIMOIN, L. D.: *A lethal form of diastrophic dwarfism*. Birt. Defects, 1974; 12: 43-49.
5. RIMOIN, D.: *Histopathology and ultrastructure of cartilage in the chondrodystrophies*. Birt. Defects, 1974; 12: 274-294.
6. STANESCU, V.; STANESCU, R.; MAROTEAUX, P.: *Etude histochimique et microchimique du cartilage de croissance tibial dans le nanisme diastrophique et la pycnodynostose*. Ann. Histo-chim., 1973; 18: 177-181.
7. COLLADO OTERO, F.; RODRÍGUEZ, J. I.; GRACIA, R.: *Condrodisplasias*. Pediatría II, 1986; 37: 33-34.
8. GORLIN, R. J.; PINDBORG, J. J.; COHEN, M.: *Enanismo diastrófico. Síndromes de la cabeza y del cuello*. Ed. Toray. Barcelona 1978; pp. 145-148.