



Richard M. Pauli, M.D., Ph.D.,  
Midwest Regional Bone Dysplasia Clinics  
revised 8/2009

## **DISPLASIA ESPONDILOEPIFISIARIA, CONGÉNITA HISTORIA NATURAL**

### **INTRODUCCIÓN:**

El siguiente resumen sobre las expectativas médicas de la displasia espondiloepifisiaria, Congénita (SEDC) no es exhaustivo ni citado. Está basado en la literatura disponible así como en la experiencia de las Clínicas Regionales de Displasia Ósea de la Región Norcentral de los Estados Unidos (MRBDC, por sus siglas en inglés). Su intención es proporcionar una guía para abordar el tipo de problemas que podrían surgir en niños con este trastorno y especialmente ayudar a los médicos clínicos al momento de atender a un niño recién diagnosticado. Esta guía se limita a aquellos problemas que probablemente se encontrarán en los primeros años de vida. Si tuviera preguntas específicas o quisiera conocer información más detallada, contáctese con total libertad al MRBDC en la Universidad de Wisconsin – Madison [teléfono – 608 262 6228; fax – 608 263 3496; correo electrónico– [modaff@waisman.wisc.edu](mailto:modaff@waisman.wisc.edu)].

La displasia espondiloepifisiaria es una designación no específica que simplemente describe las manifestaciones radiológicas primarias observadas – anomalías de la columna (spondylo) y anomalías de la epífisis. Existen diversas formas de displasia espondiloepifisiaria así como un importante número de personas que no parecieran corresponder a una forma específica que haya sido previamente descrita y determinada. La SEDC es la displasia espondiloepifisiaria más común y la displasia ósea más frecuente que da lugar a un enanismo de “tronco corto”. Las personas normalmente tendrán tanto un tronco corto como un pecho constreñido desde el nacimiento y brazos y piernas que parecieran ser desproporcionadamente largas. Las radiografías muestran cuerpos vertebrales redondeados y aplanados y un retraso marcado en la aparición de las epífisis (por lo que, por ejemplo, las cabezas de fémur podrían verse no del todo osificadas sino hasta mediados de la infancia o comienzo de la adolescencia).

### **PROBLEMAS MEDICOS Y PREOCUPACIONES DE LOS PADRES**

#### **PROBLEMA: CRECIMIENTO**

**EXPECTATIVAS:** Es de esperar una baja estatura marcada; la altura máxima en la adultez normalmente es entre 3 y 4 pies.

**CONTROL:** Monitorear el crecimiento utilizando cartillas de crecimiento específicas a SEDC

(bastante elementales).

INTERVENCIÓN: No existe tratamiento conocido. La hormona del crecimiento probablemente no sea efectiva ya que este trastorno es secundario a una anomalía intrínseca del crecimiento óseo. El elongamiento de extremidades, sugerido pero controversial en otros síndromes de baja estatura, probablemente no sea una opción ya que muchos de los efectos de este trastorno se dan en el crecimiento espinal y no solo en las extremidades. Por lo tanto, uno puede anticipar incluso más desproporción si se alargan las extremidades. El elongamiento de extremidades podría también afectar negativamente las articulaciones intrínsecamente anormales.

**PROBLEMA: DESARROLLO**

EXPECTATIVAS: La inteligencia es normal a menos que intervengan otras complicaciones. Las variaciones en los patrones de desarrollo y en particular los retrasos en la motricidad gruesa son de esperar debido a la marcada baja estatura.

CONTROL Rutinario.

INTERVENCIÓN: Ninguna.

**PROBLEMA: COMPLICACIONES NEUROLOGICAS**

EXPECTATIVAS: Existe un riesgo asociado con la frecuente inestabilidad de la columna espinal cervical; de estar presente, esta inestabilidad puede resultar en una compresión de la médula espinal cervical superior (crónica o aguda) y una consiguiente parálisis o problemas relacionados. Incluso si se identifica una columna espinal cervical aparentemente estable, el riesgo de desarrollar la inestabilidad más adelante sigue presente.

CONTROL: Observar signos de mielopatía cervical superior incluyendo letargo, retraso en el desarrollo, hipotonía marcada, menor resistencia motora, signos de tracto longitudinal (fortaleza asimétrica, reflejos profundos del tendón asimétricos o incrementados, cambios sensoriales). Se deben obtener radiografías de la columna espinal cervical lateral (en flexión, neutra y en extensión) en los primeros 6 meses de vida; de ser anormal o ambigua, repetir como parte de una evaluación completa cada 6 meses. Se debe realizar una evaluación neurológica cada 6-12 meses de no haber una inestabilidad aparente en las radiografías o cada 3 meses de existir inestabilidad.

INTERVENCIÓN: En caso exista inestabilidad, se debe limitar el movimiento del cuello y movimientos de cabeza no controlados lo cual incluye no realizar flexiones forzadas al momento de cambiar el pañal, no usar columpios automáticos, usar un asiento de automóvil que mira hacia adelante durante tanto tiempo como sea posible. Si la inestabilidad es severa, será necesaria una fusión espinal de la columna cervical. Cuando sea necesario, esto debe hacerse probablemente antes de la marcha independiente. Las fusiones tienen una alta tasa de fracasos por ende se debe buscar una consulta con especialistas con experiencia en realizar fusiones espinales en niños con SEDC.

**PROBLEMA: MACROCEFALIA**

EXPECTATIVAS: Algunos niños han experimentado una aceleración del crecimiento cefálico en los dos primeros años de vida. Esto es secundario a una acumulación benigna de líquido extraaxial.

CONTROL: De ocurrir una aceleración, se necesitará obtener neuroimágenes.

INTERVENCIÓN: Si las imágenes muestran una acumulación de líquido extraxial, entonces no se indica tratamiento alguno.

#### **PROBLEMA: COLUMNA**

EXPECTATIVAS: Existe un alto riesgo para el inicio precoz de la cifoescoliosis. Muchos también tienen una marcada hiperlordosis (en parte causadas por las anomalías en las caderas) que podrían causar un dolor crónico y recurrente de espalda baja.

CONTROL: Evaluación clínica para el desarrollo de la cifoescoliosis cada 6 meses. Radiografías antero-posteriores y laterales de la columna en caso existan indicaciones clínicas del desarrollo de una curva. Si aparece dolor asociado con hiperlordosis, la terapia física para el fortalecimiento de los músculos abdominales bajos y los ejercicios de rotación pélvica podrían ser de algún beneficio.

INTERVENCIÓN: La escoliosis frecuentemente requerirá el uso de aparatos ortopédicos durante la infancia y en ocasiones una fusión quirúrgica.

#### **PROBLEMA: PALADAR HENDIDO**

EXPECTATIVAS: Una gran minoría de personas con SEDC tendrá paladares hendidos francos o submucosos.

CONTROL: En caso de presentarse, el niño se encuentra en mayor riesgo de enfermedades del oído medio y pérdida de la audición (ver a continuación).

INTERVENCIÓN: En caso de presentar paladar hendido, realizar la reparación usando los criterios normales según edad y peso.

#### **PROBLEMA: PERDIDA DE AUDICION**

EXPECTATIVAS: Aun cuando normalmente las enfermedades del oído medio están relacionadas, algunos tienen un componente más sensorineural. Incluso si no se demuestra una pérdida de audición inicial, algunas personas desarrollarán una pérdida mixta y progresiva en algún momento durante la infancia.

CONTROL: Se deben realizar audiometrías a los 12, 18 y 24 meses y una vez al año de ahí en adelante.

INTERVENCIÓN: Los episodios de otitis aguda o serosa deben ser tratados de manera agresiva y se debería realizar miringotomías así como colocaciones de tubos sin restricciones para los problemas recurrentes o persistentes. La amplificación podría ser necesaria si la pérdida mixta es más que muy leve.

#### **PROBLEMA: PROBLEMAS VISUALES**

EXPECTATIVAS: Una miopía alta es muy común. Existe un riesgo moderado a marcado de desprendimientos retinales en aquellos con una alta miopía. En aquellos que no tienen una marcada miopía, el riesgo de desprendimiento retinal es mucho menor pero no es nulo.

CONTROL: Una evaluación oftalmológica dentro de los primeros 6 meses de vida y luego cada 6 a 12 meses. Una reevaluación inmediata para cualquier cambio obvio en la visión o cualquier otro indicador de un posible desprendimiento retinal. El niño afectado y los padres del niño

deben aprender a reconocer los signos y síntomas de desprendimiento retinal.

INTERVENCIÓN: Una cirugía oportuna para el desprendimiento retinal podría salvar la visión.

### **PROBLEMA: CADERAS**

EXPECTATIVAS: La coxa vara es usual. A menudo surge un dolor severo. Casi todos tienen una degeneración prematura de la cadera en la adultez temprana.

CONTROL: Evaluación radiológica aproximadamente a los 4 años de edad, o antes si se sospecha de una anomalía de cadera seria. Uno puede anticipar que no ocurrirá la osificación de la cabeza del fémur sino hasta más adelante en la infancia.

INTERVENCIÓN: El objetivo es tener caderas estables, libres de dolor y funcionales. El realineamiento quirúrgico (valgo femoral y osteotomías de extensión) se indica cuando existe un dolor inmanejable o límites marcados de movilidad. Incluso en la ausencia de estos indicadores, el realineamiento podría hacer que el reemplazo total de cadera sea más sencillo en el futuro.

Limitar las actividades repetitivas de soporte de peso puede retrasar los cambios artríticos degenerativos. El reemplazo de cadera a menudo es necesario entre los 30 y 40 años de edad.

### **PROBLEMA: PIES**

EXPECTATIVAS: Ocasionalmente tendrán deformidad de pie medido.

CONTROL: Evaluar en la infancia.

INTERVENCIÓN: No es particularmente resistente a la terapia ortopédica normal.

### **PROBLEMA: RESPIRATORIO**

EXPECTATIVAS: Hay dos problemas, independientes o en combinación, que pueden estar presentes y podrían poner la vida en peligro; a. Laringotraqueobroncomalacia; b. Constricción torácica. Estos pueden resultar en un riesgo de hipoxia crónica, apnea del sueño, susceptibilidad a complicaciones de infecciones respiratorias, etc.

CONTROL: Una evaluación de gas en sangre en las primeras semanas de vida. Una polisomnografía en los primeros 6 meses de vida.

INTERVENCIÓN: Tratamiento agresivo de las infecciones respiratorias inferiores. Se podría requerir el uso de oxígeno, cpap, bpap, traqueostomía, soporte con ventilador, etc., según lo indique la polisomnografía y el curso clínico.

### **PROBLEMA: MANEJO ANESTÉSICO**

EXPECTATIVAS: Existe una alta probabilidad de que se necesite anestesia general para las intervenciones quirúrgicas. Los riesgos se relacionan básicamente a la inestabilidad de la columna cervical, retrusión del tercio medio lo cual hace la intubación incluso más problemática, reserva respiratoria limitada, y vías aéreas marcadamente pequeñas.

CONTROL /INTERVENCIÓN: Evaluar la estabilidad de la columna cervical antes de aplicar cualquier anestesia, y de ser inestable o la situación es incierta, la intubación debe ser finalizada mediante una visualización broncoscópica con estabilización externa de cuello. Asegurar la disponibilidad de tubos endotraqueales lo suficientemente pequeños (por ejemplo, el tamaño de prematuros para niños más jóvenes, tamaño pediátrico incluso cuando se brinda atención a adultos). Anticipar que la extubación podría retrasarse dada la limitada reserva respiratoria.

**PROBLEMA: ADAPTATIVO**

EXPECTATIVAS: Importantes necesidades de adaptaciones psicológicas y físicas surgirán más adelante durante la niñez.

CONTROL: Evaluar las necesidades según la edad.

INTERVENCIÓN: Podría ser adecuado el uso de adaptadores para la escuela, bancos/taburetes, adaptadores para el baño, involucramiento de los profesores, involucramiento en Little People of América o en su organización local.

**GENÉTICA Y BIOLOGÍA MOLECULAR**

La displasia espondiloepifisiaria congénita pareciera ser siempre causada por una anomalía de gen autosómico dominante. Esto significa que un adulto con este trastorno tendrá una posibilidad de 50% de pasar este gen pobremente funcional a cada hijo. No es poco común que una persona con este trastorno nazca de padres de estatura promedio. Cuando esto sucede normalmente es debido a un nuevo cambio en la probabilidad (mutación) solo en el óvulo o espermatozoide que genera a la persona afectada. Aun cuando los casos de mosaicismo germinal se han reconocido en pocas ocasiones, en general esto significa que los padres de estatura promedio que han tenido un hijo con este trastorno no tienen un riesgo significativo de que vuelva a ocurrir en los siguientes hijos.

La displasia espondiloepifisiaria, Congénita es una de un grupo de trastornos óseos y cartilagosos que se conocen como Colagenopatías de Tipo II. Es decir, cada miembro de este grupo de trastornos (que también incluyen, por ejemplo, el síndrome de Stickler, displasia de Kniest, displasia espondilometafisiaria, ciertas formas de acondrogénesis, etc.) surgen debido a los cambios en la síntesis del colágeno tipo II, codificado por el gen *col2A1*. El colágeno tipo II es particularmente importante en los tejidos conectivos de las articulaciones, en el crecimiento óseo, en las vías aéreas y en el desarrollo del ojo.