

M.L. Justa Roldán<sup>1</sup>, A. Baldellou Vázquez<sup>1</sup>, C. Oteiza Orradre<sup>1</sup>, M. Carranza Ferrer<sup>1</sup>, L. Ros Mar<sup>1</sup>, S. García Asensio<sup>2</sup>

*An Esp Pediatr 1997;46:490-492.*

### Pseudoacondroplasia: A propósito de un caso

#### Introducción

La pseudoacondroplasia es una forma de displasia ósea perteneciente al subgrupo de las espondiloepifisarias, habitualmente de herencia autosómica dominante, aunque también se han descrito formas recesivas y esporádicas<sup>(1)</sup>.

El gen responsable de la enfermedad parece estar localizado en la región del cromosoma 19:19 p 13.1<sup>(2)</sup>

El estudio del cartílago de crecimiento sugiere que la enfermedad es secundaria a una anomalía en la síntesis de la proteína oligomérica del cartílago (CONP), que daría lugar a alteraciones en su migración y, por tanto, a su acumulación dentro del retículo endoplásmico de los condrocitos<sup>(3,4)</sup>.

Generalmente, presenta manifestaciones clínicas y radiológicas que la diferencian claramente de otras osteocondrodismplasias, y debe ser incluida en la investigación etiológica del retraso de crecimiento, tan frecuente en la práctica pediátrica.

#### Caso clínico

Niña de dos años de edad, enviada a nuestro Servicio para estudio de retraso ponderoestatural. No presenta antecedentes familiares de interés, y, entre los personales, destaca un ingreso en período neonatal por prematuridad y neumonía en lóbulo inferior derecho y otro a los quince meses de vida por deshidratación leve isotónica en el curso de una gastroenteritis aguda. En este último, el peso fue de 9 kg (< P3), la talla de 74 cm (P3) y el perímetro craneal de 46 cm (P10).

En el momento actual, presenta un peso de 9,4 kg y una talla de 76,8 cm, ambos por debajo del percentil 3, y un perímetro cefálico de 48 cm (P10-25). En cuanto a los segmentos corporales, el segmento superior mide 40 cm y el inferior 34 cm.

En la exploración es una niña eutrófica, con aspecto de enanismo que, si bien aparenta proporción corporal normal, las medidas muestran un segmento superior más corto de lo habitual. Cráneo y facies son normales. Las manos son toscas, con dedos anchos, especialmente el pulgar. Existe limitación en la extensión de codos y rodillas. El resto de la exploración es normal.



**Figura 1.** Extremidad superior de la paciente, mostrando alteraciones en su textura, densidad y morfología: ensanchamiento e irregularidades metafisarias y acortamiento de falanges y metacarpianos, especialmente el primero.

Se realizan exámenes complementarios, encontrando normalidad en todos los siguientes: bioquímica general (glucosa, urea, creatinina, ácido úrico, colesterol, GOT, GPT, bilirrubina, fosfatasa alcalina, LDH, proteínas totales, calcio y fósforo), estudio nutricional (hierro, cobre, zinc, albúmina, prealbúmina, transferrina y ferritina), anticuerpos anti gliadina y anti endomisio, IGF-I e IGF BP 3, GH con ejercicio, test de sudor y test de toluidina en orina.

<sup>1</sup>Servicio de Pediatría. <sup>2</sup>Servicio de Radiología.

Hospital Infantil «Miguel Servet», Zaragoza.

Correspondencia: Antonio Baldellou Vázquez, Servicio de Lactantes, Hospital Infantil «Miguel Servet», Pº Isabel la Católica 1-3, 50009 Zaragoza.

Recibido: Julio 1996

Aceptado: Diciembre 1996



**Figura 2.** Nótese la platiespondilia y el aspecto piriforme de los cuerpos vertebrales.

El estudio radiológico esquelético muestra evidentes alteraciones, sobre todo en pelvis, columna vertebral y epífisis. Las extremidades están acortadas proporcionalmente, por un acortamiento generalizado de todos los huesos tubulares. Las metafisis son irregulares, en forma de hongo y existe fragmentación epifisaria (Fig. 1). Los cuerpos vertebrales muestran hipoplasia de la vértebra lumbar superior y formación de lengüetas anteriores y centrales, que dan un aspecto piriforme. Existe ligera platiespondilia y aplanamiento de discos que produce un acortamiento del tronco. Las distancias interpedunculares son normales (Fig. 2). En la pelvis se observa un estrechamiento de la escotadura sacroilíaca e irregularidades en el acetábulo y la epífisis femoral proximal. El hueso ilíaco aparece de mayor tamaño comparado con pubis e isquion (Fig. 3). La radiografía de cráneo es completamente normal.

Con estos resultados se establece el diagnóstico de pseudoacondroplasia.

El estudio radiológico familiar fue negativo.

## Discusión

La falta de antecedentes familiares sugiere una forma autosómica dominante, y en este momento, resulta difícil poder demostrar la existencia de una mutación «de novo» en la paciente, o de una mutación germinal en alguno de los progenitores.

Los datos clínicos y radiológicos de la paciente muestran los cambios más significativos que se encuentran en la pseudoacondroplasia. Así, es característico el enanismo micromiéllico, a veces rizomiéllico, con exageración de la curvatura lumbar<sup>(4)</sup>. Suele existir incurvación de los miembros inferiores, y en oca-



**Figura 3.** Pelvis que muestra estrechamiento de la escotadura sacroiliaca, irregularidad acetabular y alteración de los núcleos epifisarios femorales posteriores.

siones también escoliosis y severas cifosis y lordosis, datos que no aparecen, por el momento, en el caso presentado. Tampoco presenta hipoplasia de odontoides que se encuentra en otros casos, y que puede provocar luxación atloaxoidea<sup>(5)</sup>. Es también característica de la enfermedad, y así aparece en la paciente, la presencia de manos y pies cortos y anchos<sup>(6)</sup>. Asimismo, destaca la limitación en la movilidad de articulaciones proximales.

A diferencia de otras displasias, no existe dismorfia facial, y la inteligencia es normal<sup>(4)</sup>.

Radiológicamente, debe realizarse el diagnóstico diferencial con la acondroplasia y la mucopolisacaridosis IV o síndrome de Morquio. En la acondroplasia existe braquicefalia y una morfología característica cuadrangular de los cuerpos vertebrales con acortamiento de los pedículos, que son anchos, y disminución de la distancia interpeduncular. En estos pacientes existe una rizomelia de predominio proximal. En el síndrome de Morquio, las vértebras son aplanadas, con pico anterior y existe dolicocefalia<sup>(7)</sup>.

El diagnóstico de la enfermedad suele hacerse al segundo año de vida por el retardo de crecimiento estatural o por alteraciones en la marcha<sup>(4)</sup>. En el caso presentado, la niña fue vista a los 15 meses, donde la talla se encontraba en un percentil 3, hecho que pudo atribuirse al antecedente de prematuridad, dado que peso y talla al nacimiento fueron bajos (2.400 g, y 47 cm respectivamente). Sin embargo, transcurren varios meses y la niña acentúa su retraso de talla e inicia una marcha balanceante, típica de algunas displasias óseas entre ellas la pseudoacondroplasia.

En cuanto al pronóstico, la expectativa de vida de los pacientes pseudoacondroplásicos es normal. Sin embargo, conforme son mayores se acentúa la baja estatura. La talla final que llegan a alcanzar oscila entre 82 y 130 cm<sup>(8)</sup>. Por otro lado, las deformaciones de las epífisis son responsables de osteoartritis precoces que ensombrecen la evolución<sup>(9)</sup>.

Al finalizar el período de crecimiento pueden ser necesarias correcciones ortopédicas en el caso de deformidades severas de las piernas, motivo por el que es preciso el control por especia-

listas desde el momento del diagnóstico. En nuestro caso, se ha iniciado este control, manteniendo, por el momento, actitud expectante y de vigilancia del crecimiento de la niña.

En cuanto a un tratamiento específico de la baja talla, hoy día se plantea el alargamiento de extremidades inferiores en algunos casos seleccionados, pudiendo alcanzarse entre 20 y 30 cm más de talla final<sup>(9)</sup>. Dada la corta edad de la paciente de este caso, este punto permanece hoy en día sin plantear, en espera de evaluar su crecimiento.

Como conclusiones, insistir en la importancia del minucioso examen físico y antropométrico de cualquier niño con retraso ponderoestatural con el fin de considerar el diagnóstico de osteocondrodisplasia en todos los casos en que exista alguna alteración, aunque sea leve, de los segmentos corporales.

## Bibliografía

- 1 International Classification of Osteochondrodysplasias. *Am J Med Genet* 1992; **44**:223-229.
- 2 Hecht JT, Francomano LA, Briggs MD, Deere M. Linkage of typical pseudoachondroplasia to chromosome 19. *Genomics* 1993; **18**(3):661-666.
- 3 Rimoin DL. Molecular defects in the chondrodysplasias. *Am J Med Genet* 1996; **63**:106-110.
- 4 Maroteaux P. *Maladies Osseuses de l'enfant*. París: Flammarion, 1995, 117-122.
- 5 Wynne-Davies R, Hall C, Graham A. *Atlas of skeletal dysplasias*. Edinburgh: Churchill Livingstone, 1987,239-257.
- 6 Poznanski R, Andrew K. Specific congenital malformation syndromes. En: Poznanski R y cols (eds). *The hand in radiologic diagnosis*. 2nd ed. Philadelphia: W.B. Saunders Company, 1984,557-558.
- 7 Leonard E, Swischuck M D. Skeletal system and soft tissues. En: Leonard E y cols (eds). *Imágenes de the newborn, infant and young child*. 3rd ed. Baltimore: Williams and Wilkins, 1989:809-11.
- 8 Horton WA, Hall JG, Scott CI, Pyeritz RE, Rimoin DL. Growth curves for height for diastrophic dysplasia, spondyloepiphyseal dysplasia congenita, and pseudoachondroplasia. *Am J Dis Child* 1982; **136**:316-319.
- 9 Bueno M, Bueno-Lozano M, Bueno-Lozano AL. Retrasos de crecimiento de origen esquelético: con especial referencia a las osteocondrodisplasias. En: Bueno M y cols (eds). *Crecimiento y desarrollo humanos y sus trastornos*. 2ª ed. Madrid: Ediciones Ergon 1996, 235-260.