

Prevalencia familiar de la escoliosis idiopática

J. Martín Martín¹, C. Rodríguez Blanco², E.M. Eguren Hernández³, R. Díaz Polegre³,
F. de León García³, A.I. Pedrosa Guerra³

Resumen. La revisión de la literatura actual, muestra que la etiología de la escoliosis idiopática permanece desconocida. Existiendo numerosos trabajos que la atribuyen a condiciones variables, entre ellas las genéticas.

Nuestro trabajo tenía por objetivos determinar la frecuencia de antecedentes, así como la prevalencia familiar de la escoliosis idiopática. Durante 1994-95, llevamos a cabo un estudio transversal de los familiares de primer y segundo grado de una muestra aleatoria de 100 escolares, extraída de los pacientes en tratamiento y control en nuestro Servicio.

La metodología seguida fue el examen físico, test de Adams, y en los casos positivos la confirmación radiológica. Valoramos las curvas iguales o superiores a 10°, según método de Cobb.

Nuestro estudio mostró: El 25 % de los pacientes investigados tenían uno o más individuos afectados en su familia. Prevalencia de 5,16% para los familiares de primer grado y de 4,32 % para los de segundo grado, mayor a la encontrada en la población general (1-2%).

Predominio significativo ($p < 0,05$) de afectación de las mujeres, entre los familiares de primer y segundo grado.

Creemos que la escoliosis idiopática es una condición familiar, probablemente una herencia multifactorial. El mayor predominio femenino hace pensar una transmisión gonosómica ligada al cromosoma X.

An Esp Pediatr 1997;46:148-150.

Palabras claves: Escoliosis; Prevalencia; Herencia; Epidemiología.

FAMILY PREVALENCE OF IDIOPATHIC SCOLIOSIS

Abstract: Objective: Review of the literature shows that, for the moment, the cause of idiopathic scoliosis remains unknown. It has been attributed to a wide variety of conditions, including genetics. The aim of this paper was to determine the frequency of antecedents and family prevalence of idiopathic scoliosis in first and second degree relatives.

Patients and methods: During 1994-1995, the families, including first and second degree relatives, of 100 schoolchildren with idiopathic scoliosis were surveyed for scoliosis. The screening was done initially by clinical examination, the test of Adams and subsequently the diagnosis was confirmed by roentgenography.

Results: Our study showed the following results. Twenty-five percent of patients investigated had one or more affected individuals in their family. Prevalence of idiopathic scoliosis in first degree relatives was 5.16% and in second degree relatives 4.31%. It was more frequent

in females than in males ($p < 0.05$). This prevalence is larger than that in the general population (1-2%).

Conclusions: Our conclusion is that the mechanism of inheritance is most likely multifactorial. In view of the predominance of females, an X-linked inheritance is suggested.

Key words: Scoliosis. Prevalence. Epidemiology. Inheritance.

Introducción

La escoliosis idiopática constituye el 75-80% del total de las escoliosis. Si bien en los últimos años se han producido grandes avances en cuanto al conocimiento de su patogenia y biomecánica, que han permitido mejoras importantes en cuanto al tratamiento conservador y quirúrgico, no ha ocurrido así en cuanto al conocimiento de su etiología que permanece desconocida. Existiendo numerosos trabajos que la atribuyen a condiciones variables, desde alteraciones posturales^(1,2), musculatura espinal⁽³⁻⁵⁾, estructura del colágeno⁽⁶⁾, sistema endocrino^(7,8), equilibrio espinal^(2,9), elementos estructurales de la columna^(11,12) y factores genéticos^(13,14). El hecho que la escoliosis idiopática esté presente en varios miembros de una misma familia con una distribución variable, ha hecho pensar a muchos autores que el mecanismo de herencia pudiera ser a su vez variable: multifactorial, autosómica y gonosómica⁽¹³⁻¹⁵⁾.

Nuestro trabajo tenía por objetivos determinar la frecuencia de antecedentes familiares y la prevalencia de la escoliosis idiopática en los familiares de los escolares afectados por dicha patología y su comparación con los datos obtenidos por otros autores, así como en relación con la población general.

Material y método

Durante los años 1994-95, con el fin de determinar la frecuencia de antecedentes familiares y su prevalencia, llevamos a cabo un estudio transversal, para el que elegimos los familiares de primer grado (padres y hermanos) y de segundo grado (abuelos y tíos), de una muestra aleatoria de 100 escolares afectados (50 varones y 50 mujeres).

El número de familiares de primer grado examinados fue de 465 (187 padres y 278 hermanos), los de segundo grado fueron 925 (304 abuelos y 621 tíos), tablas I y II.

La metodología seguida fue el examen clínico según método de Minnesota (paciente en bipedestación, descalzo y desnudo, observamos la presencia de asimetría de hombros, escápulas, talle y gibas) y test de Adams (inclinación anterior del tron-

¹Jefe de Sección del Servicio de Rehabilitación, ²Médico Adjunto del Servicio de Rehabilitación, ³Médicos Residentes del Servicio de Rehabilitación.

Servicio de Rehabilitación. Complejo Hospitalario Ntra.Sra. de Candelaria.

Correspondencia: Dr. Juan Martín Martín. C/ Guancho Zebensui 24.

Barrio de La Salud. 38008. Santa Cruz de Tenerife.

Recibido: Marzo 1996

Aceptado: Septiembre 1996

Tabla I Familiares de primer grado examinados

	Padres	Hermanos	Total
Varones	91	138	229
Mujeres	96	140	236
Total	187	278	465

Tabla III Distribución de los afectados entre los familiares de primer grado

	Padres	Hermanos	Total	Prevalencia %
Varones	2	4	6	2,62
Mujeres	7	11	18	7,62
Total	9	15	24	5,16

Chi²: 4,4478 g. l.:1 p<0,05

Tabla V Distribución de familiares afectados de segundo grado

	Abuelos	Tíos	Total	Prevalencia %
Varones	4	7	11	2,6
Hembras	9	20	29	5,75
Total	13	27	40	4,32

Chi²:4,3296 g.l.:1 p<0,05

co, observamos la presencia de gibas), seguido en los casos positivos de la confirmación radiológica. Consideramos, siguiendo el criterio de la *Scoliosis Research Society*, aquellas curvas cuyo valor angular era igual o superior a 10 grados, según método de Cobb. El método estadístico empleado fue el análisis descriptivo de las variables y la prueba del Chi².

Resultados

En nuestro estudio encontramos que el 25% de los pacientes investigados tenían en su familia uno o más individuos afectados.

De los familiares examinados de primer grado (Tabla I), encontramos 24 individuos con la patología y cuya distribución se recoge en la tabla III, con una prevalencia global de 5,16%, con predominio significativo del sexo femenino (p<0,05), tanto entre los padres como en los hermanos. La distribución de la prevalencia entre los diferentes componentes de este grado se recogen en la tabla IV.

De los familiares examinados de segundo grado (Tabla II), encontramos 40 casos, que se distribuían según se recoge en la tabla V. La prevalencia global en este grado fue del 4,32%, con mayor predominio significativo del sexo femenino sobre el masculino (p<0,05) y con una distribución de prevalencias entre sus miembros que se recogen en la tabla VI.

Las pérdidas de familiares que no fueron examinados bien

Tabla II Familiares de segundo grado examinados

	Abuelos: 304		Tíos: 621		Total
	Paternos	Maternos	Paternos	Maternos	
Varones	69	75	110	167	421
Mujeres	79	81	140	204	504
Total	148	156	250	371	925

Tabla IV Distribución según prevalencia de familiares afectados de primer grado

Prevalencia %	Padre	Madre	Total	Hermano	Hermana	Total
	2,2	7,29	4,8	2,9	7,85	5,4

Tabla VI Distribución de prevalencias entre familiares de segundo grado

Preval. %	Abuelos	Abuelas	Total	Tíos	Tías	Total
	2,77	5,62	4,27	2,52	5,81	4,35

por defunción, no colaboración o no localización fue de 7% para primer grado (6,2% varones y 7,8% mujeres), y de un 10% para segundo grado (11% varones y 9% mujeres).

Un 15% de los familiares mujeres mayores de 45 años y un 9,5 de los familiares varones presentaban signos radiológicos de osteoporosis y escoliosis.

Discusión

Nosotros encontramos antecedentes familiares en un 25% de los escolares afectados, dato este que era inferior a los encontrados por Cowell y cols.⁽¹⁶⁾ 80%, Perricone y Paradiso⁽¹⁷⁾ 40%, Cotrel⁽¹⁸⁾ 47%, pero similares a los encontrados en sus series por Wynne⁽¹³⁾ 27% y Edward y Wynne⁽¹⁴⁾ 26,4%.

En relación a la prevalencia encontrada fue de un 5,16% y de un 4,32% respectivamente para los familiares de primer y segundo grado, siendo inferiores a los encontrados por Perricone y Paradiso⁽¹⁷⁾, que fueron de 49,9% para los de primer grado y de un 52% para los de segundo grado y los encontrados por Edward y Wynne⁽¹⁴⁾ que fue de un 11% en los de primer grado y de un 2,4% de segundo grado. Así mismo inferiores a los encontrados por Wynne⁽¹³⁾ en su serie que fue de 7% para primer grado y de un 3,7% para segundo grado y los que aportan Fillio y Thompson⁽¹⁹⁾, que fue de un 6,3% para primer grado. Esta menor prevalencia encontrada por nosotros se debe probablemente a que tuvimos en cuenta las curvas iguales o mayores de 10 grados, mientras que estos autores tenían en consideración curvas menores, que podrían ser actitudes posicionales escolioticas.

Existe significativamente un predominio de afectación en el sexo femenino frente al masculino, hecho este constatado por

otros autores^(13-15,20-22).

La prevalencia encontrada en los familiares de primer y segundo grado de los escolares afectos (5,16% y de 4,32% respectivamente), era mayor al 1-2% encontrada en la población general^(13-15,23), para la misma magnitud de las curvas.

Las pérdidas de individuos de los familiares de la muestra tienen una leve incidencia en los resultados, sobre todo en lo referente a la relación de prevalencia entre mujeres y varones.

Un dato a tener en cuenta es la presencia en un 15% y 9,5% de osteoporosis y escolosis entre los familiares examinados, así como su mayor frecuencia en el sexo femenino, hecho que nos dificulta valorar si en estos familiares la escoliosis es lo primario o bien es secundaria a la presencia de osteoporosis. Así mismo, podría hacer variar los datos obtenidos sobre prevalencia y su relación con el sexo, sobre todo, en los familiares de segundo grado, más concretamente en los correspondiente a abuelos y abuelas.

Conclusión

Creemos que la escoliosis idiopática pudiera ser una condición familiar, debida probablemente a una herencia multifactorial. El hecho del predominio de afectación en las niñas podría hacernos pensar en una transmisión gonosómica ligada al cromosoma X.

Sería aconsejable la realización de estudios epidemiológicos que nos permitan dilucidar su etiología.

Dada la frecuencia de antecedentes sería aconsejable explorar los familiares en período de crecimiento de los escolares afectados por dicha patología, con el fin de detectar precozmente dicha anomalía, y poner con prontitud su tratamiento y control.

Bibliografía

- 1 Sahlstrand T, Ortengren R, Nachemson A. Postural equilibrium in adolescent idiopathic scoliosis. *Acta Orthop Scand* 1978; **49**:354.
- 2 Yamada K, Yamamoto H, Nakagawa Y, Tesuka A, Tamura T, Kawata S. Etiology of idiopathic scoliosis. *Clin Orthop* 1984; **184**:50.
- 3 Low WD, Chew EC, Kung LS, Hsu LC, Leong JC. Ultrastructure of nerves fibers and muscle spindles in adolescent idiopathic scoliosis. *Clin Orthop* 1983; **174**:217.
- 4 Alexander MA, Season EH. Idiopathic scoliosis; An electromyographic study. *Arch. Phys Med Rehabil* 1978; **59**:314.
- 5 Zetterberg C, Aniansson A, Grimby G. Morphology of the paravertebral muscles in adolescent idiopathic scoliosis. *Spine* 1983; **8**:457.
- 6 Nordwall A. Studies in idiopathic scoliosis. *Acta Orthop Scand* 1973; **150**:9.
- 7 Misol S, Ponseti IV, Samaan N, Bradbury JT. Growth hormone blood levels in patients with idiopathic scoliosis. *Clin Orthop* 1971; **81**:122.
- 8 Skogland LB, Miller JA. Growth related hormones in idiopathic scoliosis. *Acta Orthop Scand* 1980; **51**:779.
- 9 Herman R, Maulucci R, Stuyck J, Yamamoto H, Macewen D. Vestibular functioning in idiopathic scoliosis. *Orthop Trans* 1979; **3**:218.
- 10 Pedrini VA, Ponseti IV, Dohrman SC. Glycosaminoglycans of intervertebral disc in idiopathic scoliosis. *J Lab Clin Med* 1973; **82**:938.
- 11 Zaleske DJ, Ehrlich MG, Hall JE. Association of glycosaminoglycan depletion and degradative enzyme activity in scoliosis. *Clin Orthop* 1980; **148**:177.
- 12 Oegema TR, Bradford DS, Cooper KM, Hunter RE. Comparison of the biochemistry of proteoglycans isolated from normal, idiopathic scoliosis and cerebral palsy spines. *Spine* 1983; **8**:378.
- 13 Wynne-Davies R. Familial (idiopathic) scoliosis. A family survey. *J Bone Joint Surg* 1968; **50-B**:24-30.
- 14 Riseborough EJ, Wynne-Davies R. A genetic survey of idiopathic scoliosis in Boston, Massachusetts. *J Bone Joint Surg (AM)* 1973; **55** (Sept):974-982.
- 15 De George FV, Fisher RL. Idiopathic scoliosis: Genetic and environmental aspects. *J Med Genet* 1967; **4**:251.
- 16 Cowell HR, Hall JN, Mac Ewen GD. Genetic aspects of idiopathic scoliosis. *Clin Orthop* 1972; **86**:121.
- 17 Perricone G, Paradiso T. Fattori familiari nelle cosiddette scoliosis idiopatiche. *Chir Org Mov* 1987; **LXXII**:355-358.
- 18 Cotrell Y. Le facteur genetique dans la scoliose idiopatique. *Acta Orthop Bel* 1974; (**Fasc3**):340-341.
- 19 Fillio NA, Thompson MW. Genetic studies in scoliosis. Proceedings of the Scoliosis Research Society. *J Bone Joint Surg* 1971; **53-A**:199.
- 20 Brooks HL, Azen SP, Gerberg E, Brooks R, Chan L. Scoliosis. A prospective epidemiological study. *J Bone Joint Surg (AM)* 1975; **57-A**:968-972.
- 21 Rogala EJ, Drummond DS, Gurr JF. Scoliosis-incidence and natural history. *J Bone Joint Surg (AM)* 1978; **60-A**:173-176.
- 22 Mc Even GO, Gowel HR. Familial incidence of idiopathic scoliosis and its implication in patient treatment. *J Bone Joint Surg* 1970; **52-A**:405-407.
- 23 Robin GC, Cohen T. Familial incidence scoliosis a clinical report. *J Bone Joint Surg* 1975; **57-B**:146-147.