

M.L. Martínez-Frías¹, E. Bermejo²,
M. Blanco³, J. Antelo Cortizas³,
R.J. Gorlin⁴

An Esp Pediatr 1998;49:174-176.

Introducción

En 1966, Maroteaux⁽¹⁾ describió una condrodistrofia que presentaba al nacimiento miembros cortos y un acortamiento relativo de la columna vertebral con una severa escoliosis. El nombre de displasia metatrópica hace referencia a las inversiones en las proporciones corporales que se manifiestan en su evolución, dando lugar a un enanismo rizomélico, con ensanchamiento bulboso de las articulaciones. La cifoescoliosis es progresiva, y presenta diversos tamaños vertebrales con aplanamiento de los cuerpos vertebrales (platispondilia) en forma de lengüeta. Las costillas son cortas y las alas ilíacas tienen un marcado aplanamiento que les da una apariencia de forma de «alabarda». El coxis es más largo de lo normal y se suele acompañar de un apéndice o «cola». Los huesos largos están acortados mostrando una llamativa hiperplasia ósea en la región de los trocánteres y las metafisis, dando lugar a un ensanchamiento metafisario que les da un aspecto de «trompeta». Presentan también alteraciones en la osificación epifisaria. Todas estas características permiten el diagnóstico precoz, si bien se verá confirmado con la evolución.

Presentamos un caso de displasia metatrópica identificado entre los 25.607 recién nacidos vivos malformados registrados por el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), calculamos la prevalencia de esta alteración en nuestro medio y analizamos su posible etiología.

Hemos utilizado los datos del ECEMC, que es un programa de investigación clinicoepidemiológica de los niños que nacen con defectos congénitos^(2,3). El ECEMC está basado en un sistema de registro de niños recién nacidos, de base hospitalaria y recogida de la información de tipo caso-control. Todos los niños nacidos en 76 hospitales distribuidos por todas las Comunidades Autónomas, son examinados por pediatras que, interesados por el problema de los defectos congénitos, colaboran con el ECEMC recogiendo la información especificada en unos protocolos especiales (que son comunes para todos) y siguiendo una estricta metodología.

Displasia metatrópica: Presentación de un caso, consideraciones etiológicas y prevalencia en nuestro medio

Los recién nacidos son examinados por pediatras/neonatólogos durante los tres primeros días de vida, y se seleccionan como casos aquéllos que presenten algún defecto mayor o menor detectado durante este período mediante cualquiera de los métodos rutinarios de exploración de los recién nacidos. Para cada caso se selecciona su control, para el que se recogen los mismos datos que para los casos. La información se complementa con el cómputo mensual de los nacimientos ocurridos en el hospital distribuidos por sexo, así como con fotografías, radiología, anatomía patológica y resultados de otros estudios complementarios^(2,3).

El presente trabajo, que abarca el período comprendido entre abril de 1976 y marzo de 1997, corresponde a un total de 1.405.374 recién nacidos vivos consecutivos, de los que 25.607 se seleccionaron como casos por presentar defectos congénitos identificados durante los tres primeros días de vida. Entre los malformados, en uno se llegó al diagnóstico de displasia metatrópica, lo que da una prevalencia mínima en nuestro medio de 1/1.405.374 recién nacidos vivos.

Caso clínico

La niña afectada era la primera hija de un matrimonio joven (tenían 28 años, tanto el padre, como la madre) y no consanguíneo. La estatura de la madre era de 174 cm, siendo la del padre desconocida. El embarazo fue normal, existiendo como únicas complicaciones emesis gravídica durante el primer trimestre, una infección urinaria en el tercer mes de gestación que fue tratada con amoxicilina durante 4 días, y una infección respiratoria en el 6º mes. El nacimiento se produjo a las 39 semanas de gestación. El peso al nacimiento fue de 3.140 g (percentil 25-50). La talla de la niña fue de 48 cm (percentil 25-50) y el perímetro cefálico de 35,5 cm (percentil 90). Al examen físico se observa (Figs. 1a y b) macrocefalia relativa con frente amplia y prominente, hipertelorismo, nariz plana y narinas antevertidas. El tórax es pequeño y prominente. Los miembros son cortos y flexionados con rigideces de las articulaciones de dedos, caderas, rodillas y pies. Presentan ensanchamientos bulbosos en las articulaciones (Figs. 1c, d y e). En la espalda se aprecia un pedículo o apéndice sacrocóxigeo (Fig. 1f). En la exploración radiológica (Figs. 2 y 3) se observa que las costillas son cortas y las alas ilíacas tienen un marcado aplanamiento que les da una apariencia de forma de «hacha de batalla o alabarda» (Fig. 2c). Las vértebras presentan una importante platispondilia, mostrando una forma de lengüeta (Fig. 2d). El coxis es más largo de lo normal y se acompaña del mencionado apéndice. Los huesos largos

¹ECEMC y Departamento de Farmacología. ²ECEMC, Facultad de Medicina, Universidad Complutense, Madrid. ³Servicio de Pediatría, Hospital Xeral, Vigo, Pontevedra. ⁴Department of Oral Sciences, University of Minnesota Dental School, Minneapolis, EE.UU.

Correspondencia: M.L. Martínez-Frías. ECEMC. Facultad de Medicina. Universidad Complutense. 28040 Madrid.

Recibido: Enero 1998

Aceptado: Marzo 1998

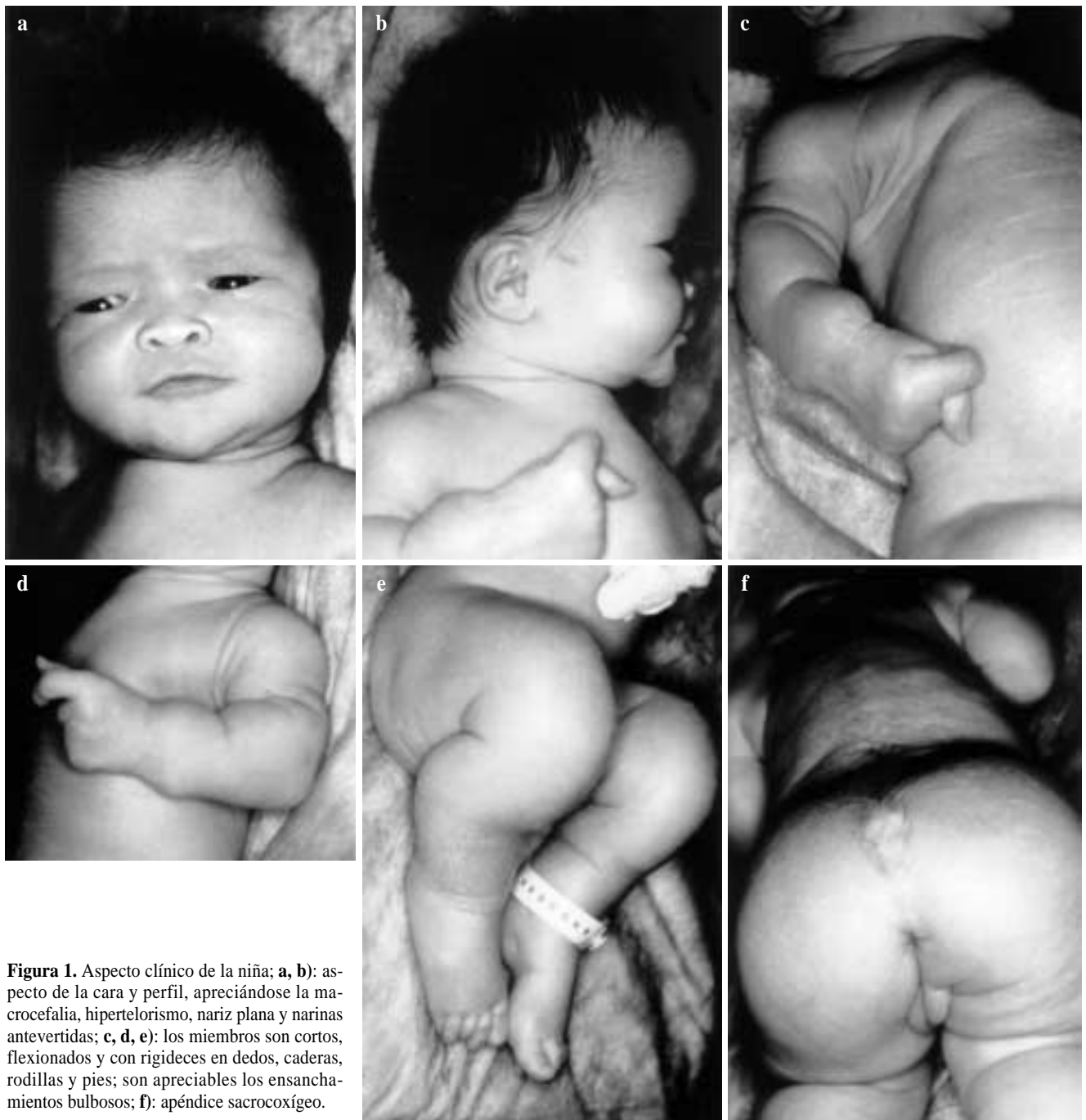


Figura 1. Aspecto clínico de la niña; **a, b**): aspecto de la cara y perfil, apreciándose la macrocefalia, hipertelorismo, nariz plana y narinas antevvertidas; **c, d, e**): los miembros son cortos, flexionados y con rigideces en dedos, caderas, rodillas y pies; son apreciables los ensanchamientos bulbosos; **f**): apéndice sacrocoxígeo.

presentan un acortamiento fundamentalmente rizomélico, mostrando un llamativo ensanchamiento metafisario (Figs. 3a y b). Se observan también retrasos de osificación (Figs. 3c y d). La cifoescoliosis, que es progresiva, aún no es muy patente. El cariotipo de alta resolución fue normal 46,XX.

Discusión

La displasia metatrópica es una entidad rara, siendo ésta la primera vez que se identifica en una serie consecutiva de nacimientos, lo que nos permite estimar su prevalencia en 1/1.405.374 recién nacidos vivos. No obstante, dado que ésta se calcula so-

bre recién nacidos vivos, y que de algunos tipos de condrodistrofias y condrodisplasias no disponemos de radiología, y aunque muchos de los casos pueden ser excluidos porque la clínica que presentan no se corresponde con la displasia metatrópica, debemos considerar que esta frecuencia es una estimación mínima, aunque la desviación puede ser muy pequeña.

Beck y cols.⁽⁴⁾ han sugerido que existen tres tipos de displasia metatrópica. Uno no letal autosómico recesivo, otro no letal autosómico dominante y un tercero letal con una posible herencia autosómica recesiva. No obstante, esta clasificación no se ha generalizado y las distintas formas descritas por Beck y



Figura 2. a, b): Aspecto radiológico del cráneo; **c):** se observa que las costillas son cortas y las alas ilíacas muestran un marcado aplanamiento que les da apariencia de «alabarda»; **d):** las vértebras presentan una importante platisspondilia, mostrando una forma de legüeta.

cols.⁽⁴⁾ pueden, en realidad, corresponder a otros tipos de condrodistrofias similares a la displasia metatrópica.

En el diagnóstico diferencial deben considerarse la displasia de Kniest (displasia metatrópica tipo II)⁽⁵⁾, así como la displasia disegmentaria tipo Rolland-Desbuquois. Aun cuando inicialmente la displasia metatrópica fue incluida como un tipo hiperplásico de acondroplasia, creemos que tiene entidad clínica lo suficientemente clara como para distinguirla. Por su mórbida evolución, sobre todo por la cifoescoliosis, el síndrome de Morquio debe ser también considerado en el diagnóstico diferencial.

En cuanto a la patogenia, Boden y cols.⁽⁶⁾ consideran que se debe a un desacoplamiento entre el crecimiento endocondral y pericondral.

La mayoría de los autores refieren que se han descrito formas autosómicas dominantes y recesivas^(7,8). No obstante, en una reciente revisión realizada por uno de nosotros (RJ Gorlin) se pudo concluir que la displasia metatrópica es autosómica dominante, ya que no se encontraron evidencias de consanguinidad entre los padres de los casos publicados. Además, se observó que en la

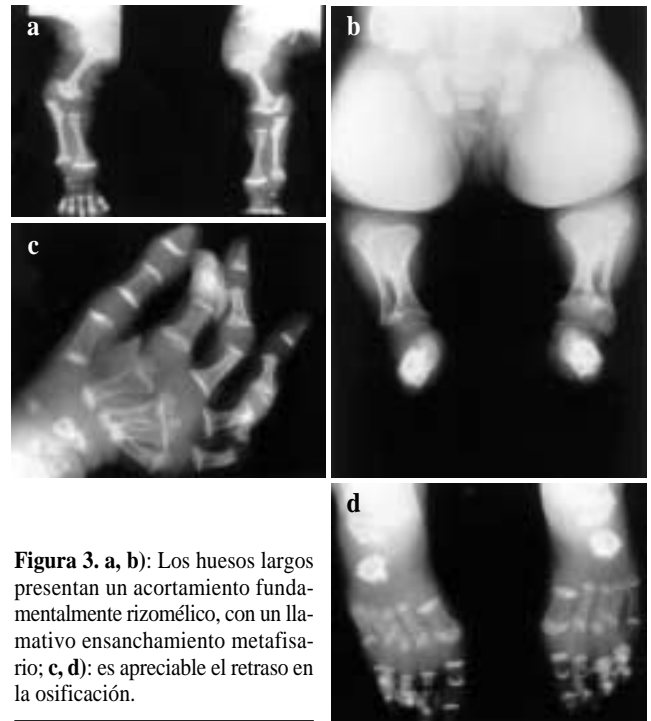


Figura 3. a, b): Los huesos largos presentan un acortamiento fundamentalmente rizomélico, con un llamativo ensanchamiento metafisario; **c, d):** es apreciable el retraso en la osificación.

mayoría de los casos publicados con hermanos afectados, el diagnóstico de displasia metatrópica no era correcto, excepto en dos casos que podrían corresponder a un mosaicismo gonadal. Esto es importante, porque descartada la afectación de alguno de los padres, el riesgo de repetición es prácticamente despreciable, puesto que el mosaicismo gonadal debe ser muy poco frecuente.

Agradecimientos:

Este trabajo se ha realizado en parte con una ayuda de la Dirección General de Salud Pública del Ministerio de Sanidad y Consumo, y en parte con una ayuda de la Fundación ONCE.

Bibliografía

- 1 Maroteaux P, Spranger JW, Wiedemann HR. Der metatropische Zwergwuchs. *Arch Kinderheilk* 1966; **173**:211-226.
- 2 Martínez-Frías ML. Primary midline developmental field. I. Clinical and epidemiological characteristics. *Am J Med Genet* 1995; **56**:374-381.
- 3 Martínez-Frías ML, Prieto Valiente L, Bermejo Sánchez E, Gayá Moreno F. Estudio del peso al nacimiento sobre una población de niños sin defectos congénitos. I. Curvas de percentiles del peso por edad gestacional. *An Esp Pediatr* 1990; **33**:12-15.
- 4 Beck M, Roubicek M, Rogers JG, Maumoff P, Spranger J. Heterogeneity of metatropic dysplasia. *Europ J Pediatr* 1983; **140**:231-237.
- 5 Gorlin RJ, Cohen MM Jr, Levin LS. Syndromes of the head and neck (third edition). Oxford: Oxford University Press, 1990:206-207.
- 6 Boden SD, Kaplan FS, Fallon MD, Ruddy R, Belik J, Anday E, Zackai E, Ellis J. Metatropic dwarfism: uncoupling of endochondral and perichondral growth. *J Bone Joint Surg* 1987; **69A**:174-184.
- 7 Alvarez García FJ, Rodríguez de la Rúa MV, Rodríguez Fernández LM, Benavides Benavides A, Fernández Toral J. Displasia metatrópica: Un nuevo caso. *An Esp Pediatr* 1987; **27**:53-55.
- 8 Buyse ML. Birth defects encyclopedia. Massachusetts: Blackwell Scientific Publications, 1990:1136-1136.