

M. Bueno

*An Esp Pediatr* 1999;50:229-236.

El Grupo de Trabajo Internacional sobre Displasias Oseas ha celebrado nueva reunión durante los días 5 y 6 de agosto de 1997 en Los Angeles (California), con el objetivo de realizar una nueva revisión de la nomenclatura y clasificación de las osteocondrodisplasias<sup>(1)</sup>.

Esta es la tercera revisión de la Nomenclatura Internacional que se propuso en París en 1977 y que se modificó en 1991 en la reunión de Bad Honnef<sup>(2,3)</sup>.

Recientemente, nos hemos ocupado de los avances en el conocimiento de la patología molecular de las displasias óseas, proponiendo una clasificación para aquéllas cuya anomalía bioquímica había sido identificada, significando su provisionalidad<sup>(4)</sup>.

La anterior revisión de 1992, cuya versión española fue publicada en Anales Españoles de Pediatría<sup>(5)</sup> se basaba en criterios morfológicos y radiológicos, agrupando las anomalías en "familias" de alteraciones óseas en las que se suponían similitudes morfológicas y patogénicas<sup>(6)</sup>.

La nueva clasificación recoge toda la información etiopatogénica relacionada con los defectos conocidos de genes y/o proteínas de estos desórdenes. Así, aquellos cuyo defecto básico está bien documentado se reagrupan como mutaciones debidas a un mismo gen. Este es el caso del "grupo acondroplasia" debido a mutaciones en el Receptor 3 del Factor de Crecimiento Fibroblástico (FGFR3); del "grupo displasia diastrófica", originado por distintas mutaciones del gen transportador de sulfato (DTDST); del "tipo II de colagenopatías" con mutaciones del colágeno tipo II (COL2A1); y del "tipo XI de colagenopatías" con mutaciones en la proteína matriz oligomérica del cartílago (COMP).

Se han añadido nuevos grupos, que incluyen las "displasias esqueléticas letales" y un grupo misceláneo de "displasias severas letales".

Dado que un número importante de displasias óseas cursa con densidad ósea aumentada, este grupo se ha subdividido en

## Nomenclatura internacional y clasificación de las osteocondrodisplasias (1997)

tres nuevas familias: densidad ósea aumentada sin modificación de la forma ósea, densidad ósea aumentada con afectación diafisaria y densidad ósea aumentada con afectación metafisaria.

Cada anomalía ósea listada se sigue de su mecanismo mendeliano de herencia, del número del catálogo "McKusick Mendelian Inheritance in Man (OMIM)" y, finalmente, del defecto gen/proteína cuando éste es conocido.

Como se puede comprobar en la tabla el listado de osteocondrodisplasias ha aumentado de forma considerable, pero aún permanecen sin identificación etiopatogénica un número importante de anomalías, lo que hace presumir que serán necesarias nuevas reuniones del Grupo de Expertos, hasta conseguir una clasificación definitiva.

### Agradecimientos

Expresamos nuestro agradecimiento al Dr. David L Rimoin que en nombre del "International Working Group on Constitutional Diseases of Bone"\* ha autorizado la traducción y versión española de esta nueva clasificación de las osteocondrodisplasias.

### Bibliografía

- 1 International Nomenclature and Classification of the Osteochondrodysplasias (1997). International Working Group on Constitutional Diseases of Bone. *Am J Med* 1998; **79**:376-382.
- 2 International nomenclature of constitutional diseases of bone. *J Pediatr* 1978; **93**:614-616.
- 3 International Classification of Osteochondrodysplasias. International Working Group on Constitutional Diseases of Bone. *Eur J Pediatr* 1992; **151**:407-415.
- 4 Bueno M, Ramos FJ. Patología molecular de las osteocondrodisplasias. *An Esp Pediatr* 1998; **48**:343-347.
- 5 Bueno M, Bueno G, Pérez-González JM. Algunos avances en el conocimiento de las osteocondrodisplasias: la nueva clasificación internacional y el diagnóstico prenatal. *An Esp Pediatr* 1993; **39**:91-98.
- 6 Spranger J. Bone dysplasia "families". *Pathol Immunopathol* 1988;

#### \*Miembros del Grupo.

Rimoin DL (Los Angeles), Francomano CA (Bethesda), Gedion A (Zürich), Hall Ch (Londres), Kaitila I (Helsinki), Cohn D (Los Angeles), Gorlin R (Minneapolis), Hall J (Vancouver), Horton W (Portland), Krakow D (Los Angeles), Le Merrer M (Paris), Lachman R (Los Angeles), Mundlos S (Mainz), Postnanski AK (Chicago), Sillence D (Sydney), Spranger J (Mainz), Warman M (Cleveland), Superti-Furga A (Zürich) y Wilcox W (Los Angeles).

Tabla I Nomenclatura internacional de las enfermedades constitucionales del hueso

<i>Osteocondrodisplasias</i>	<i>Herencia</i>	<i>Síndrome OMIM</i>	<i>Presente nacimiento</i>	<i>Cromosoma</i>	<i>Gen</i>	<i>Proteína</i>
<b>1. Grupo acondroplasia</b>						
Displasia tanatofórica. Tipo I	AD	187600	+	4p16.3	FGFR3	FGFR3
D. tanatofórica. Tipo II	AD	187610	+	4p16.3	FGFR3	FGFR3
Acondroplasia	AD	100800	+	4p16.3	FGFR3	FGFR3
Hipocondroplasia	AD	146000	-	4p16.3	FGFR3	FGFR3
Otras anomalías FGFR3						
<b>2. Espondilodisplasias y otros grupos letales perinatales</b>						
Displasias platispondílicas letales						
(Tipo San Diego, tipo Torrance)		270230	+			
tipo Luton)	SP	151210	+			
Acondrogénesis tipo 1 A	AR	200600	+			
<b>3. Grupo displasia metatrópica</b>						
Fibrocondrogénesis	AR	228520	+			
Displasia Schneckenbecken	AR	269250	+			
Displasia Metatrópica (varias formas)	AD	156530	+			
<b>4. Grupo displasia- costilla corta (con/sin polidactilia)</b>						
Tipo I Saldino-Noonan	AR	263530	+			
Tipo II Majewski	AR	263520	+			
Tipo III Verma-Naumoff	AR	263510	+			
Tipo IV Beemer-Langer	AR	269860	+			
Displasia torácica asfixiante(Jeune)	AR	208500	+			
Displasia Ellis-van Creveld	AR	225500	+	4p16		
<b>5. Grupo atelosteogénesis-omodisplasia</b>						
Atelosteogénesis tipo I (incluye "D. boomerang")						
	SP	108720	+			
Omodisplasia I (Maroteaux)	AD	164745	+			
Omodisplasia II (Borochowitz)	AR	258315	+			
S. Oto-palato-digital tipo II	RLX	304120	+			
Atelosteogénesis tipo III	SP	108721	+			
Displasia de la chapelle	AR	256050	+			
<b>6. Grupo displasia diastrófica</b>						
Displasia diastrófica	AR	222600	+	5q32-q33	DTDST	Transportadora de sulfatos
Acondrogénesis tipo 1B	AR	600972	+	5q32-q33	DTDST	Transportadora de sulfatos
Atelosteogénesis tipo II	AR	256050	+	5q32-q33	DTDST	Transportadora de sulfatos
<b>7. Grupo displasia Disegmentaria</b>						
D. disegmentaria (Silverman-Handmaker)	AR	224410	+			
D. disegmentaria (Rolland-Desbuquois)	AR	224400	+			
<b>8. Colagenopatías tipo II</b>						
Acondrogénesis tipo II (Langer-Saldino)	AD	200610	+	12q13.1-q13.3	COL2A1	Colágeno tipo II
Hipocondrogénesis	AD	200610	+	12q13.1-q13.3	COL2A1	Colágeno tipo II
Displasia de Kniest	AD	156550	+	12q13.1-q13.3	COL2A1	Colágeno tipo II
D. espóniloepifisaria congénita	AD	183900	+	12q13.1-q13.3	COL2A1	Colágeno tipo II
D. espóniloepimetafisaria Tipo Strudwick	AD	184250	+	12q13.1-q13.3	COL2A1	Colágeno tipo II
D. espóniloepifisaria con braquidactilia	AD			12q13.1-q13.3	COL2A1	Colágeno tipo II
D. espóniloepifisaria leve con artrosis prematura	AD		-	12q13.1-q13.3	COL2A1	Colágeno tipo II
Displasia de Stickler	AD	108300	+	12q13.1-q13.3	COL2A1	Colágeno tipo II
<b>9. Colagenopatías tipo XI</b>						
Displasia de Stickler (heterogénea)	AD	184840	+	6p21	COL11A1	Colágeno tipo XI
Displasia otoespondilomegalepifisaria (OSMED)	AR	215150	+	6p21.3	COL11A2	Colágeno tipo XI
	AD		+	6p21.3	COL11A2	Colágeno tipo XI .../...

Tabla I Nomenclatura internacional de las enfermedades constitucionales del hueso (Continuación)

<i>Osteocondrodisplasias</i>	<i>Herencia</i>	<i>Síndrome OMIM</i>	<i>Presente nacimiento</i>	<i>Cromosoma</i>	<i>Gen</i>	<i>Proteína</i>
<b>10. Otras displasias espondiloepi-(meta)-fisarias</b>						
D. espondiloepifisaria tarda	DLX	313400	-	Xp22.2-p22.1		
Otras de comienzo tardío	AR	271650	-			
D. pseudorreumatoide progresiva	AR	208230	-			
D. Dyggve-Melchior-Clausen	AR	223800	+			
D. Wolcott-Rallison	AR	226980	-			
D. Inmunoósea de Schimke	AR	242900	+			
Opsismodisplasia	AR	258480	+			
Condrodistrofia miotónica (Schwartz-Hampell) tipos 1 y 2	AR	255800	+	1q36-34		
D. espondiloepifisaria con laxitud articular	AR	271640	+			
D. esponástrima	AR	271510	-			
D. espondilometafisaria con miembros cortos y calcificación	AR	271666	+			
<b>11. Displasias epifisarias múltiples y pseudocondroplasia</b>						
Pseudocondroplasia	AD	177170	-	19p12-13.1	COMP	COMP
D. epifisaria múltiple (Tipos Fairbanks y Ribbing)	AD	132400	-	19p12-13.1	COMP	COMP
Otras	?	600204	-	19p12-13.1	COMP	COMP
		600969	-	1p32.2-33	COL9A2	Colágeno Tipo IX
<b>12. Grupo condrodisplasia punctata (epífisis punteadas)</b>						
Tipo rizomélico	AR	215100	+	4p16-p14	PEX7	Peroxina-7
S. Zellweger	AR	214100	+	7q11.23	PEX1	
	AR	214100	+	6p21.1	PEX6	Peroxina-6
	AR	214100	+	7q11.23	PEX1	Peroxina-1
	AR	214100	+	12	PEX5	Peroxina-5
	AR	214100	+	8q21.1	PEX2	Peroxina-2
Tipo Conradi-Hunermann	DLX	302950	+	Xq28	CPXD	
Tipo recesivo ligado-X	RLX	302940	+	Xp22.3	CPXR	
Tipo braquitelefalángico	RLX	302940	+	Xp22.32	ARSE	Arilsulfatasa E
Coagulopatía dependiente vitamina K	AR	277450	+			
Otras, incluyendo embriopatía warfarínica						
<b>13. Displasias metafisarias</b>						
Tipo Jansen	AD	156400	+	3p22-p21.1	PTHR	PTHR/PTHRP
Tipo Schmid	AD	156500	-	6q21-q22.3	COL10A1	COL10 cadena alfa
Tipo McKusick	AR	250250	+	9p13		
Anadisplasia metafisaria	RLX ?	309645	-			
Tipo Shwachman Diamond	AR	260400	-			
Deficiencia adenosindeaminasa	AD	102700	-	20q-13.11	ADA	Adenosin-deaminasa
Tipo Spahr	AR	250400	-			
Acrocifodisplasia (varios tipos)	AR	250215	-			
<b>14. Displasias espondilometafisarias</b>						
D. espondilometafisaria tipo Kozlowski	AD	18452	+			
D. espondilometafisaria, tipo Sutcliffe	AD	184255	+			
DME con genu valgum severo (incluye tipos Schmidt y argelino)	AD	184253	+			
DME tipo Sedaghatian	AR		+			
Otras			-			
<b>15. Espóndilodisplasias con braquiolmia</b>						
Hobaek (incluye tipo Toledo)	AR	271530-630	-			
Tipo Maroteaux	AR		-			
Tipo autosómico dominante	AD	113500	-			

.../...

Tabla I Nomenclatura internacional de las enfermedades constitucionales del hueso (Continuación)

<i>Osteocondrodisplasias</i>	<i>Herencia</i>	<i>Síndrome OMIM</i>	<i>Presente nacimiento</i>	<i>Cromosoma</i>	<i>Gen</i>	<i>Proteína</i>
<b>16. Displasias mesomélicas</b>						
Discondrosteosis (Leri-Weill)	AD	127300	-			
Tipo Langer	AR	249700	+			
Tipo Nievergelt	AD	163400	+			
Tipo Kozlowski-Reardon	AR		+			
Tipo Reinhardt-Pfeiffer	AD	191400	+			
Tipo Werner	AD		+			
Tipo Robinow, dominante	AD	180700	-			
Tipo Robinow, recesivo	AR	268310	-			
Displasia mesomélica con sinostosis	AD	600383	+			
<b>17. Displasias acromélicas y acromesomélicas</b>						
D. acromítrica	AD	102370	+			
D. geofísica	AR	231050	+			
D. Weill-Marchesani	AR	277600	+			
D. craneoectodérmica	AR	218330	+			
D. tricorrinofalángica tipo I	AD	190350	+	8q24.12	TRPS1	
D. tricorrinofalángica tipo II	AD	150230	+	8q24.11-q24.13	TRPS1+EXT1	
D. tricorrinofalángica tipo III	AD	190351	+			
Displasia de Grebe	AR	200700	+	20q11.2	CDMP1	proteína 1 morfogénica derivada del cartílago
D. Hunter-Thompson	AR	201250	+	20q11.2	CDMP1	del cartílago
Braquidactilia tipos A1-A4	AD	112500-800	+			
Braquidactilia tipo B	AD	113000	+			
Braquidactilia tipo C	AD	133100	+	21q11	CDMP1	prot. 1 morf. derivada del cartílago
	AD			12q24		
Braquidactilia tipo D	AD	113200	+			
Braquidactilia tipo E	AD	113000	-			
Pseudohipoparatiroidismo (osteodistrofia hereditaria de Albright)			-	20q13	GNAS1	Nucleótido guanina proteína ligadora de edenilato ciclasa subunidad-α
Varios tipos (ver OMIM)						
Acrodisostosis	SP(AD)	101800	-			
D. Saldino-Mainzer	AR	266920	-			
D. braquidactilia-hipertensión (Bilginturan)	AD	112410	+	12p		
Conodisplasia craneofacial	AD		+			
D. falángico-epifisaria en forma de ángel (ASPED)	AD	105835	+			
Displasia acromesomélica	AR	201250	+			
Otras D. acromesomélicas						
<b>18. Displasias con afectación significativa de huesos membranosos.</b>						
Displasia cleidocraneal	AD	119600	+	6p21	CBFA1	Subunidad alfa 1 del factor ligado al núcleo
Osteodisplasia, Melnick-Needles	DLX	309350	-			
Osteodisplasia precoz (displasia terHaar)	AR		+			
Displasia de Yunis-Varon	AR	216340	+			
<b>19. Grupo displasias con huesos incurvados</b>						
Displasia campomélica	AD	114290	+	17q24.3 q25.1	SOX9	Box 9 del SRY
Displasia cifomélica	AR (?)	211350	+			
Displasia Stüve-Wiedemann	AR	601559	+			.../...

Tabla I Nomenclatura internacional de las enfermedades constitucionales del hueso (Continuación)

<i>Osteocondrodisplasias</i>	<i>Herencia</i>	<i>Síndrome OMIM</i>	<i>Presente nacimiento</i>	<i>Cromosoma</i>	<i>Gen</i>	<i>Proteína</i>
<b>20. Luxaciones múltiples con displasias</b>						
Síndrome de Larsen	AD	150250	+	3p21.1-p141	LARI	
Síndromes parecidos al Larsen (incluyendo Isla de La Reunión)	AR	245600	+			
Displasia Desbuquois	AR	251450	+			
Displasia pseudodistrófica	AR	264180	+			
<b>21. Grupo disostosis múltiple</b>						
MPS IH	AR	252800	-	4p16.3	IDA	$\alpha$ -1-Iduronidasa
MPS IS	AR	252800	-	4p16.3	IDA	$\alpha$ -1-Iduronidasa
MPS II	RLX	309900	-	Xq27.3-q28	IDS	Iduronato-2-sulfatasa
MPS III-A	AR	252900	-	17q25.3	HSS	Heparán sulfato sulfatasa
MPS III-B	AR	252920	-	17q21		N-Ac-alfa-D-glucosaminidasa
MPS III-C	AR	252930	-			Ac-CoA:alfa-glucosaminidasa
MPS III-D	AR	252940	-	12q14	GNS	N-acetiltransferasa
MPS IV-A	AR	230500	-	16q24.3	GALNS	N-Ac-glucosamina-6-sulfatasa
MPS IV-B	AR	253010	-	3p21.33	GLBI	Galactosa-6-sulfatasa
MPS VI	AR	243200	-	5q13.3	ARSB	$\beta$ -galactosidasa
MPS VII	AR	253200	-	7q21.11	GUSB	Arilsulfatasa B
Fucosidosis	AR	230000	-	1p34	FUCA	$\beta$ -glucuronidasa
$\alpha$ -manosidosis	AR	248500	-	19p13.2-q12	MAN	$\alpha$ -Fucosidasa
$\beta$ -manosidosis	AR	248510	-	4	MANB	$\alpha$ -Manosidasa
Aspartilglucosaminuria	AR	208400	-	4q23-q27	AgA	$\beta$ -manosidasa
Gangliosidosis GM1, varias formas	AR	230500	+	3p21-p14.2	GLB1	Aspartilglucosaminidasa
Sialidosis, varias formas	AR	256550	+/-	6p21.3	NEU	$\beta$ -galactosidasa
Enfermedad depósito de ácido siálico	AR	269920	+/-	6q14-q15	SIASD	$\alpha$ -Neuraminidasa
Galactosialidosis, varias formas	AR	256540		20q. 13.1	PPGB	proteína protectora de $\beta$ -galactosidasa
Deficiencia sulfatasa múltiple	AR	272200	+/-			múltiples sulfatasas
Mucopolidosis II	AR	252500	+	4q21-23	GNPTA	N-Ac-glucosamina-Fosfotransferasa
Mucopolidosis III	AR	252600	-	4q21-23	GNPTA	N-Ac-glucosamina-Fosfotransferasa
<b>22. Grupo huesos delgados osteodisplásticos</b>						
Displasia osteodisplástica tipo I	AR	210710	+			
Displasia osteodisplástica tipo II	AR	210720	+			
Displasia osteodisplástica con microcefalia	AR					
<b>23. Displasias con densidad ósea disminuida</b>						
Osteogénesis imperfecta I (sin dientes opalescentes)	AD	166200	+/-	17q21	COL1A1	Procolágeno I $\alpha$ (1)
Osteogénesis imperfecta I (con dientes opalescentes)	AD	166240	+/-	17q21	COL1A1	Procolágeno I $\alpha$ (1)
	AD	166240	+/-	7q22.1	COL1A2	Procolágeno I $\alpha$ (2)
Osteogénesis imperfecta II	AD	166210	+	17q21	COL1A1	Procolágeno I $\alpha$ (1)
	AD	166210	+	7q22.1	COL1A2	Procolágeno I $\alpha$ (2)
	AR	259400	+	17q21	COL1A1	Procolágeno I $\alpha$ (1)
Osteogénesis imperfecta III	AD	259420	+	17q21	COL1A1	Procolágeno I $\alpha$ (1)
	AD	259420	+	7q22.1	COL1A2	Procolágeno I $\alpha$ (2)
	AR	259420	+			

.../...

Tabla I Nomenclatura internacional de las enfermedades constitucionales del hueso (Continuación)

<i>Osteocondrodisplasias</i>	<i>Herencia</i>	<i>Síndrome OMIM</i>	<i>Presente nacimiento</i>	<i>Cromosoma</i>	<i>Gen</i>	<i>Proteína</i>
Osteogénesis imperfecta IV (sin dientes opalescentes)	AD	166220	+	7q22.1	COL1A2	Procolágeno I $\alpha$ (2)
Osteogénesis imperfecta IV (con dientes opalescentes)	AD	166220	+	17q21	COL1A1	Procolágeno I $\alpha$ (1)
Displasia de Singleton-Merton	AR	166220	+	7q22.1	COL1A2	Procolágeno I $\alpha$ (2)
Osteopenia con lesiones radiolucientes de mandíbula	AD	166220	+	17q21	COL1A1	Procolágeno I $\alpha$ (1)
Displasia con osteoporosis pseudoglioma	AR	259770	-	11q12-q13		
Geroderma osteodisplástico	AR	231070	-			
Displasia de Cole-Carpenter	SP	112240	+			
Displasia de Bruck	AR	259450	+			
Hiper IGE con osteopenia	AR	147060	-			
Osteoporosis juvenil idiopática	SP	259750	-			
24. Displasias con mineralización deficiente.						
Hipofosfatasa: formas letal perinatal e infantil	AR	241500	+	1p36.1-p34	ALPL	Fosfatasa alcalina
Hipofosfatasa forma adulta	AD	146300	-	1p36.1-p34		
Raquitismo hipofosfatémico	DLX	307800	-	Xp22.2-p.22.1	PHEX	Proteína de la hipofosfatemia ligada a X
Hiperparatiroidismo neonatal	AR	239200	+	3q21-24 19p13.3	CASR	Sensor del calcio
Hiperparatiroidismo neonatal transitorio con hipercalcemia hipocalciúrica	AD AD	145980	+	3q21-24 19p13.3	CASR	Sensor del calcio
25. Densidad ósea aumentada sin modificación de la forma del hueso.						
Osteopetrosis						
Tipo precoz	AR	259700	+	11q12-13		
Tipo tardío	AD	166600	-	1p21		
Tipo intermedio	AR	259710	+			
Con acidosis tubular renal	AR	259730	+	8q22	CA2	Carbonicoanhidrasa II
Osteoesclerosis axial						
Osteomesopiconosis	AD	166450	-			
Con cabello "bamboo"	AR	266500	-			
Picnodisostosis	AR	265800	+	1q21	CTSK	Catepsina K
Osteoesclerosis tipo Stanescu	AD	122900	+			
Osteopatía estriada						
Aislada	SP		-			
Con esclerosis craneal	AD	166500	-			
Displasia esponástrima	AR	271510	+			
Melorreostosis	SP	155950	-			
Osteopoiquilosis	AD	166700	-			
Displasia ósea esclerosante mixta	SP		-			
26. Densidad ósea aumentada con afectación diafisaria						
Displasia diafisaria Camurati-Engelmann	AD	131300	-			
Displasia craneodiafisaria	AR ?	218300, 122860	+			
Displasia de Lenz Majewski	SP	151050	+			
Hiperostosis endosteal						
Tipo van Buchem	AR	239100	-			
Tipo Worth	AD	144750	-			
Esclerosteosis	AR	269500	-			
Con hipoplasia cerebelosa	AR	213002	+			
Displasia de Kenny-Caffey	AD,AR	127000, 244460	-			

.../...

Tabla I Nomenclatura internacional de las enfermedades constitucionales del hueso (Continuación)

<i>Osteocondrodisplasias</i>	<i>Herencia</i>	<i>Síndrome OMIM</i>	<i>Presente nacimiento</i>	<i>Cromosoma</i>	<i>Gen</i>	<i>Proteína</i>
Osteoectasia con hiperfosfatasa (Paget juvenil)	AR	239000	-			
Displasia diafisaria con anemia	AR	231095	-			
Estenosis medular diafisaria con malignopatía ósea (Hardcastle)	AD	112250	-			
27. Densidad ósea aumentada con afectación metafisaria						
Displasia de Pyle	AR	265900	-			
Displasia craneometafisaria						
Tipo severo	AR	218400	+			
Tipo intermedio	AD	123000	-	5p15.2-p14.2		
Otros tipos						
Displasia frontometafisaria	RLX	305620	-			
Disosteoescrosis	AR	224300	-			
	RLX					
Displasia oculodentoósea	AD	257850	+			
	AR	164200	+			
Displasia tricodentoósea	AD	190320	-	17q21		
28. Displasias osteoescleróticas severas neonatales						
Displasia de Blomstrand	AR	215045	+			
Displasia de Raine	?	259775	+			
Enfermedad de Caffey de comienzo prenatal	AR ?	114000	+			
29. Condrodisplasias letales con huesos fragmentados						
Displasia de Greenberg	AR	215140	+			
Displasia diafisaria moteada	AR		+			
Displasia de Astley-Kendall	AR		+			
30. Desarrollo desorganizado del cartílago y de los componentes fibrosos del esqueleto						
Displasia epifisaria hemimélica	SP	127800	-			
Exostosis cartilaginosa múltiple	AD	133700	-	8q23-q24.1	EXT1	Exostosina-1
	AD	133701	-	11p12-p11	EXT2	Exostosina-2
	AD	600209	-	19p	EXT3	
Encondromatosis, Ollier	SP	166000	-			
Encondromatosis con hemangioma (Maffucci)	SP	166000	-			
Espóniloencondromatosis	AR	271550	-			
Espóniloencondromatosis con calcificación de los ganglios basales	AR		-			
Dispóniloencondromatosis			-			
Metacondromatosis	AD	156250				
Displasia osteoglofónica	AD	166250	+			
Genocondromatosis	AD	166000	-			
Osteocondromatosis carpotarsal	AD	127820	-			
Displasia fibrosa (McCune-Albright y otros)	SP mosaico	174800	-	20q13	GNAS1	Proteína nucleotido de guanina, subunidad $\alpha$
Jaffe-Campanucci	SP					
Fibrodisplasia osificante progresiva	AD	135100	+	14q22-q23		
Querubinismo	AD	118400	-			
Querubinismo con fibromatosis gingival	AR	135300	-			
31. Osteólisis						
Multicéntrica predominantemente carpal y tarsal						
Multicéntrica carpotarsal con y sin nefropatía	AD	166300	-			
Osteólisis carpotarsal de Shinohara						.../...

Tabla I Nomenclatura internacional de las enfermedades constitucionales del hueso (Continuación)

<i>Osteocondrodisplasias</i>	<i>Herencia</i>	<i>Síndrome OMIM</i>	<i>Presente nacimiento</i>	<i>Cromosoma</i>	<i>Gen</i>	<i>Proteína</i>
Multicéntrica predominantemente carpal, tarsal e interfalángica						
Síndrome de Francois	AR	221800	-			
Síndrome de Winchester	AR	277950	-			
Síndrome de Torg	AR	259600	-			
Osteólisis carpotarsal falángica de Whyte Heminway	AD		-			
Predominantemente de falanges distales						
Síndrome de Hajdu-Cheney	AD	102500	-			
Acroosteólisis neurogénica familiar de Giacci	AR	201300	-			
Síndrome mandíbulo acral	AR	248370	-			
Afectación predominante de diáfisis y metáfisis						
Osteólisis expansiva familiar	AD	174810	-	18q21.1-q22		
Fibromatosis hialina juvenil	AR	228600	+			
32. Displasias de rótula						
Displasia rótula-uña	AD	161200	-	9q34.1	NPS1	
Displasia esquiopatelar	AD		+			

*AD = autosómica dominante; AR = autosómica recesiva; RLX = recesiva ligada a X; DLX = dominante ligada a X; SP = esporádica*