PSEUDOACONDROPLASIA.

RTC BILATERAL CON EVOLUCION ALEJADA.

PRESENTACION DE UN CASO.

PRESENTACION DEL CASO

 Paciente de 52 años, sexo masculino, padres y hermano sanos. Parto normal, aspecto normal al nacer. A los 2 ó 3 años aparece la clínica de la displasia.

 Examen físico: estado intelectual y neurológico normal. Estatura 95 cm, peso 43 kg, dolor y limitación funcional de ambas caderas, contracturas en flexión. Trendelemburg positivo bilateral. Rodillas en varo, con marcada laxitud articular. Pies planos. Codos deformados y con limitación de la extensión. Muñecas deformadas. Manos con dedos cortos y engrosados. Escoliosis dorsal, hiperlordosis lumbar. Columna cervical normal, no presentando hipoplasia de odontoides ni inestabilidad atloidoaxoidea. Tiene Rx típicas de la Pseudoacondroplasia (Figs. 1, 2, 3, 4, 5 y 6). Consulta hace 22 años por dolor, disbasia e impotencia funcional de ambas caderas, que tenían cirugías previas, probablemente osteotomías varizantes (Fig. 1). Se le efectuó reemplazo bilateral de caderas con prótesis no cementadas por vía posterolateral, con anestesia general, intervalo de un año entre las cirugías y con buena evolución (Fig. 7). Al año presenta dolor en la cadera izquierda y se comprueba un aflojamiento séptico; se realiza revisión en dos tiempos y colocación de prótesis cementada (fabricada a medida con imágenes Rx) e injertos óseos (Fig. 8), evolucionando bien durante 20 años. Actualmente, tiene dolor ocasional en la cadera derecha, no requiere el consumo de analgésicos ni tiene limitación alguna, pero la Rx muestra signos claros de aflojamiento aséptico del tallo.

COMENTARIO

 La Pseudoacondroplasia es una forma infrecuente de enanismo, usualmente de trasmisión autosómica dominante, con anormalidades a nivel del brazo corto del cromosoma 19, pero la mayoría ocurre por mutaciones espontaneas. La falla está en la osificación endocondral y la inhibición de la proliferación del cartílago (1). La primera descripción corresponde a Maroteaxu y Lamy en 1959. La incidencia se estima en 4 por millón (2). Se caracteriza por baja estatura desproporcionada, compromiso metafisoepifisario, laxitud articular, desarrollo normal del cráneo (a diferencia de la acondroplasia), compromiso precoz de caderas (3). El diagnostico diferencial debe realizarse con la Acondroplasia, Displasia Espondiloepifisaria y Displasia Epifisaria Múltiple. El conjunto de hallazgos clínicos y radiológicos suele permitir el diagnostico de certeza. (4) (5)(6).

 El desarrollo precoz de artrosis en caderas lleva frecuentemente a la necesidad de artroplastia en aproximadamente el 50% de los pacientes. La cirugía se ve dificultada por el pequeño tamaño de los huesos y por las alteraciones anatómicas, de tal manera que son necesarias muchas veces prótesis especiales -a medida y/o modulares- y la exacta programación preoperatoria. (7)(8)(9)(10)(11).

 El porcentaje de reoperaciones en este tipo de pacientes (Osteocondrodisplasias) es alto, 30% a los 12 años de seguimiento en la serie de la Mayo Clinic (37 pacientes), siendo las causas: aflojamientos asépticos, infecciones, fracturas periprotésicas y osteólisis extensas. Se consideran factores predisponentes: la juventud, las deformidades marcadas, el compromiso de varias articulaciones -que llevaría a alteraciones de la marcha y de la carga- y la no óptima posición de los componentes protésicos (10).

 De acuerdo a nuestro conocimiento, hay sólo 4 casos publicados en el mundo. Este es el primero presentado en nuestra Asociación y con seguimiento alejado de 20 años (1)(9)(10)(11).

BIBLIOGRAFIA

1.-Wirtz D:C, Birnbaum K., Sievert C.H., Heller K:D. Bilateral Total Hip Replacement in Peudoacondroplasia. Acta ortop belg 2000; 66-4 . 407-408.

2.- Rodney K. Beals, MD, and William Horton MD. Skeletal Dysplasias: An Approach to Diagnosis. J Am Acad Orthop Surg 1995; 3:174-181.

3.-Herring J.A. Tchadjian¨s. Pediatric orthopedic. 3°ed .-Philadelphia, Saunder. 2002. 1523-1525.

4.-Crossan J.F, Wynnes-Davies R, Fulfor G:E. Bilateral Failure of the Capital Femoral Epiphysis: Bilateral Perthes disease, Multiple epiphyseal Dysplasia, Pseudoachondroplasia, and Spondyloepiphyseal Dysplasia Congenita and Tarda. J Pediatric Orthop 1983; Vol 3. No 3. . 297-301.

5.-Fizgerald R (h) Kaufer H, Malkani A. Ortopedia. Tomo II- Ed Panamericana. 2004. 1416-1418.

6.-Wynne R. Fairbank T J. Atlas de enfermedades generalizadas del esqueleto. Salvat.1982. 55-61.

7- Todd D Sekundiak MD. Total Hip Arthroplasty in Patients With Dwarfism. Orthopedics; 2005;sep 28 ,9. 1075-1078.

8.- Huo M.H, Salvati E.A. Liberman J.R., Burstein A.H., Wilson P.D. jr. Custom-Designed Femoral Prostheses in Total Hip Arthroplasty Done with Cement for Severe Dysplasia of the Hip. J Bone and Joint surg 1993 75 A: Oct .,1497-1504.

9.-Osagie L., Figgie M., Bostrom M., Custom total hip arthroplasty in skeletal dysplasia. International Orthopedic.2012; 36 :: 527-531.

10.-Chiavetta J.B., Parvizi J., Shaughnessy W.J., Cabanela M.E. Total Hip Arthroplasty in Patients with Dwarfism.2004; J Bone and Joint Surg 86 A. ,298-303.

11.-Ain M.C., Andres B.M., Somel D.S., Fishkin Z., Frassica F.J. Total Hip Arthroplasty in Skeletal Dysplasias. Patients Selection, Preoperative Planing, and Operative Techniques.

J Arthroplasty2004; 19 . 1 . 1-7.

FIGURAS

Fig 1. Rx. de pelvis: se observa el ilíaco cuadrangular, escotadura ciática normal, caderas con destrucción articular del lado femoral, metáfisis ensanchadas (flared) y acetábulos planos (shallow).

Fig 2 Rx de codo: deformidad marcada.

F3. Rx de muñeca y mano: acortamiento del cúbito, radio curvo, metacarpianos y falanges cortos y gruesos.

F4. Rx de rodilla: metáfisis ensanchadas y deformidad tanto del fémur como de la tibia.

F5 Rx de columna cervical y cráneo: normales.

F6 Rx de columna lumbar: lordosis, platispondilia, vértebras en “lengua”, acuñamiento de D11, D12 y L1 y distancia interpedicular normal.

Fig. 7. Rx: prótesis colocadas.

Fig 8. Rx: evolución alejada de las prótesis (la derecha, 21 años; la izquierda, l9 años).