

## TEMA 10.- DISPLASIAS ÓSEAS

### Displasias óseas

#### a) Afectación epifisaria predominante

- Displasia epifisaria múltiple
- Displasia punctata
- Displasia epifisaria hemimélica

#### b) Afectación metafisaria

- Acondroplasia
- Formas letales del enanismo
  - i. Enanismo tanatrófico
  - ii. Distrofia torácica asfixiante
- Hipofosfatasa

#### c) Afectación vertebral y epifisaria

- Displasia espínulo-epifisario

#### d) Afectación vertebral-epifisaria-metafisaria

- Enanismo diastrófico
- Síndrome de Kniest.

#### e) Alteraciones por incremento de la densidad ósea

- Osteopetrosis
- Hiperfosfatasa
- Paget

#### f) Afectación por desarrollo anárquico del hueso

- Aclasia diafisaria o exóstosis múltiples
- Enfermedad de Ollier y Mafucci
- Melorreostosis
- Osteopoiquilia
- Osteopatía estriata

#### g) Por alteraciones del anillo pericondral

- Enfermedad de Marfan

#### h) Mucopolisacaridosis

- Hunter
- Hurler
- Sanfilippo
- Meroteaux-Lamie
- Morquio

## AFECTACIÓN EPIFISARIA PREDOMINANTE

### **Displasia epifisaria múltiple**

Alteración autosómica dominante en la que múltiples epífisis, en vez de desarrollarse armónicamente, lo hacen anárquicamente. Hay alteraciones de las epífisis múltiples en las caderas, rodillas, columna, muñecas, tobillos, etc. Se le denomina enfermedad de Fairbank.

Inicialmente el sujeto no tiene problemas pero con el paso del tiempo empieza a desarrollar las alteraciones, quejándose de limitación de la movilidad y dolor, y presenta rigidez en las articulaciones ya que existe una incongruencia articular, que aumenta el coeficiente de fricción lo que lesiona el cartílago hialino que degenera y acaba en artrosis.

Respecto a la Rx, destacamos el aplanamiento de la cabeza del fémur, la cuadrangulación de los cóndilos femorales y como signo fundamental radiológico de esta enfermedad la oblicuidad del pilón tibial.

En la RX de tobillos se ve que hay un desarrollo anómalo de la articulación y es más oblicua respecto a la otra.

En cuanto al tratamiento, se actúa sobre el dolor y como no se puede prevenir, sobre las secuelas de la artrosis poniendo prótesis totales de cadera como sustitución articular (cirujanos ortopédicos).

### **Displasia punctata**

Es muy rara. Indica que las epífisis son puntos, sin estar desarrolladas del todo.

### **Displasia epifisaria hemimélica**

Afecta solamente a la mitad de las epífisis, mientras que la otra mitad está perfectamente desarrollada.

## AFECTACIÓN METAFISARIA

### **Acondroplasia**

Su nombre procede de tres vocablos griegos (a = sin; chondro = cartílago; plasia = crecimiento o desarrollo) es decir, sin crecimiento normal del cartílago.

De herencia A.D, la causa reside en una alteración congénita de los cartílagos de crecimiento que provoca una aceleración del cierre de los mismos y una organización defectuosa de la osificación endocondral. Además, se altera la fosforilación oxidativa de los condrocitos, de modo que en vez de crecer en pilas crecen anárquicamente produciendo un acortamiento de los miembros que crecen en latitud o anchura gracias al periostio y no crece en longitud (por lo que parece que son anchos debido a que la relación ancho-longitud es anormal, pero en realidad tienen un ancho normal)

FOTO: pelvis de un niño se ve la metafisis trirradiada y que está ensanchada.

Son sujetos con enanismo desproporcionando: el tronco es de longitud normal, pero los miembros son cortos (la diáfisis crece correctamente pero la epífisis no)

Una de las principales complicaciones que se va a producir es la **estenosis del canal lumbar** que estrecha el canal medular<sup>1</sup> y comprime el cono medular produciendo claudicación neurológica intermitente, lo que se traduce en que el individuo camina determinados metros pero después siente dolor y parestesias que desaparecen con el reposo y se agudizan al volver a caminar.

---

<sup>1</sup> En la rx torácica de las vértebras en desarrollo se ven como caras. Los dos lados de la columna deben ser siempre simétricos. Si no, hablamos de que hay una rotación de la columna vertebral. Si hay una separación entre los dos "ojos", podrá pasar la médula, pero si están muy cercanos significaría que los pedículos vertebrales se han acercado mucho uno a otro, con lo que va a suceder es que el canal medular está estrechado.

Esto es debido a la fusión precoz de los cuerpos y arcos vertebrales. La diferencia con la claudicación vascular es que en la neurológica el dolor se produce en la columna lumbar con irradiación a miembros inferiores, mientras que en la vascular el dolor se inicia distalmente en los miembros ascendiendo hacia arriba.

### **Hipofosfatasa**

Se debe a la falta de fosfatasa alcalina, que es una pirofosfatasa cuya función es neutralizar los pirofosfatos que impiden la formación de depósitos de calcio. Si no hay fosfatasa alcalina, no se va a poder neutralizar la actividad de los pirofosfatos y por lo tanto, no habrá depósito cálcico.

RX: es de un recién nacido y se observa el déficit de fijación de calcio.

AFECTACIÓN VERTEBRAL Y EPIFISARIA

### **Displasia espínulo-epifisaria**

Si coinciden alteraciones vertebrales con alteraciones de las caderas, estamos ante una displasia espínulo-epifisaria.

AFECTACIÓN VERTEBRAL DE EPÍFISIS Y METÁFISIS

### **Enanismo diastrófico**

Son sujetos enanos con alteración de las epífisis, diáfisis, metáfisis y columna: metacarpianos cortos en abducción también llamado "pulgar en autoestopista" y escoliosis.

DISPLASIAS QUE CURSAN CON INCREMENTO DE LA DENSIDAD ÓSEA

### **Osteopetrosis ( "huesos de piedra")**

Alteración de la remodelación ó armonía de formación-destrucción ósea, con predominio de la formación. Los huesos van a ser densos pero elásticos, debido a que la cavidad medular está invadida por tejido óseo compacto y la función hematopoyética alterada (aplasia medular).

Rx: columna vertebral: aumento de densidad ósea y falta tejido hematopoyético. Vértebras en sandwich.

RX pelvis: no se observa zona esponjosa y se ve la imagen típica de hueso dentro de hueso.

### **Hiperfosfatasa**

Muy rara

AFECTACIÓN CON DESARROLLO ANÁRQUICO DEL HUESO

### **Aclasia diafisaria múltiple o múltiples exostosis**

Hay un desarrollo anárquico del hueso producido por alteración de cartílago del crecimiento, que migra y va a otro lugar produciendo hueso en esa zona, creciendo siempre que haya crecimiento.

Normalmente no dan sintomatología si no se rompen, pero si hay dolor entonces se procede a la extirpación. Se puede malignizar en un 1% de los casos hacia un condrosarcoma, productor de tejido cartilaginoso.

Las exóstosis tienen la misma estructura que una extremidad de una articulación. Crecen y a veces el sujeto no se da cuenta hasta que en ocasiones producen alteraciones vasculares y/ o nerviosas, generalmente a nivel del hueso poplíteo por impropia de la A. poplíteo o ciático poplíteo externo. A veces el crecimiento de estas exóstosis va a producir producir alteraciones en los

huesos adyacentes, fundamentalmente en la extremidad distal del antebrazo o la extremidad distal de una pierna, debido a que los huesos están muy cercanos uno a otros. Si las exóstosis crecen se produce una deformidad del hueso adyacente.

### **Enfermedad de Ollier y Maffucci**

Permanencia de tejido cartilaginoso donde debería haber tejido óseo, produciendo encondromatosis múltiple. Se presenta con deformidades y alteración del crecimiento de las extremidades que afecta sobre todo a manos y pies.

Rx: Se puede legar el tejido cartilaginoso y rellenar de tejido esponjoso normal. Se ven burbujas o pompas que ocupan el hueso, que corresponde a la permanencia del tejido cartilaginoso.

### **Melorreostosis**

Se ve como si la miel se deslizase por las diáfisis óseas.

### **Osteopoquilia**

Es el aumento de la densidad ósea a modo de múltiples islotes óseos. Aumento puntiforme de la densidad ósea.

### **Osteopatía estriata**

Incremento de la densidad ósea en forma de estrías en tibias y húmero.

### **ALTERACIONES DEL ANILLO PERICONDRAL**

#### **Enfermedad de Marfan o aracnodactilia**

No se frena el crecimiento en longitud de los huesos. Además, presenta otras malformaciones añadidas tales como hernias inguinales, pies planos, etc. Tienen una radiografía de manos que recuerdan a las patas de una araña.

### **MUCOPOLISACARIDOSIS**

#### **Hurler, Hunter, Sanfilippo**

Depósitos de cerebrósidos. Pueden ser la misma enfermedad con distinto grado de expresión y todas cursan con alteraciones de la inteligencia, las vías respiratorias, macroglosia y alteraciones en el bazo y los intestinos.

### **Enf. Morquio**

Es la **más común**. Tienen una inteligencia normal pero presentan alteraciones globales del esqueleto y cifoescoliosis (mezcla de alteración en plano frontal y horizontal) por el desarrollo anómalo de las vértebras.

Es típica la hipoplasia de la apófisis odontoides. Las vértebras pierden su forma habitual de cubo, presentando alteraciones en el ángulo superior y apariencia plana. Además tienen metacarpianos y falanges anómalas "en bala", enanismo debido a un acortamiento del tórax en longitud, que sin embargo está ensanchado en anteroposterior (tórax en pájaro ó "quilla").

En estos casos, la cirugía se encarga de actuar sobre posibles secuelas, como son la cifosis y la escoliosis.

*Lo que hay que saberse principalmente es la enfermedad de Fainbank, alguna osteopetrosis y otras enfermedades aceptables. El resto es para nuestro "conocimiento".*