

Enanismo Metatrófico (Variedad de Expresividad)

Dr. Jaime Herrera*. Srs. David Vantman,** José Grass.**

ABSTRACT

A suspected case of Metatrophic Dwarfism is reported. After a nine months pregnancy a male new born, weighing 2400 grs. was born. During the pregnancy a clinical syndrome of edemae was observed. No treatment or study were performed. There is a male cousin born to his mother relatives, showing short neck, left shoulder elevation and escoliosis.

The patient present short estature, early kyphoscoliosis, joint hyperelasticity, blue esclerae and cardiac damage. Serum Ca. is normal, but serum P. and alc. phosphatases are elevated. There is a little elevation of urine mucopolysaccharides.

A differential diagnosis whith imperfect osteogenesis, Marfan syndrome, Hurler, Maroteaux-Lamy, and Morquio mucopolysaccharidosis, and some osteochondrodisplasias is made.

As a Metatrophic Dwarfism variable expressivity is presented.

Cuando el médico se ve enfrentado a un paciente que reúne: Hiperelasticidad articular, escoliosis y escleras azules, el diagnóstico se desplaza entre numerosos cuadros, osteochondrodisplasias, displasias ectodérmicas, mucopolisacaridosis, trastornos del tejido conectivo, etc. Pero cuando el trastorno es muy precoz, la deformación de columna es intensa con inteligencia normal, y cierta indemnidad de los miembros, pocos son los cuadros que reúnen esta signología y forzosamente es el enanismo metatrófico el que adquiere mayor relevancia.

Este cuadro fue descrito por Maroteaux, Spranger y Wiedemann¹ en 1966 con la siguiente signología: Estatura muy baja, gran xifoescoliosis con platispondilia precoz, grave aun durante el primer año de vida, y de carácter progresivo. Miembros cortos con ensanchamiento metafisiario, trocanteres hiperplásticos y articulaciones prominentes que pueden tener limitación en sus movimientos, en especial en la rodilla y en la cadera, pero que se asocian con hiperextensibilidad de

las articulaciones de los dedos de la mano. Hay hipoplasia de la pelvis basilar con acetábulos horizontales, escotadura sacroiliaca corta y profunda alas ilíacas cuadradas. Cráneo ligeramente aumentado. Se ha descrito una hipocalcemia con hiperfosfatemia e hiperfosfatemia.

No hay otros exámenes de laboratorio útiles o específicos, excepto la radiología ya descrita.

Su patogenia estaría determinada por una importante reducción de la osificación endocondral, con osificación irregular de las trabéculas, aun con islas en el cartilago.³

Su sobrevida es escasa, raramente llegan a la 3.^a década, siendo frecuente su muerte en la 1.^a infancia por problemas cardiopulmonares.

El mecanismo de transmisión es monogénico y puede ser autosómico dominante o recesivo,² sin que existan signos clínicos que permitan diferenciarlo.³ Se da en igual proporción en hombres y mujeres.

CASO CLINICO

Se trata de un paciente de sexo masculino de 4 años 8 meses de edad, hijo único.

Antecedentes Obstétricos: Embarazo normal, parto eutócico aparentemente de término. Peso RN: 2.400 grs.

*Jefe Depto. Genética.

**Interno Depto. Pediatría.

Hosp. San Juan de Dios. Facultad de Medicina Occidente.

Fig.1

GENEALOGIA

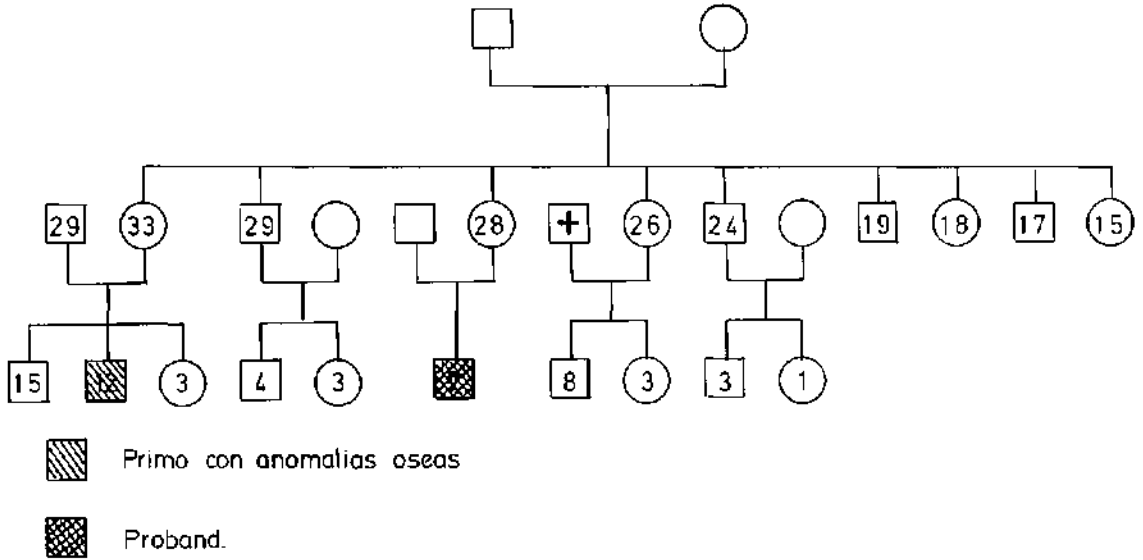


Figura 1.

Antecedentes Familiares: Un primo materno de 12 años de edad con cuello corto, hombro y escápula izquierda ascendidos, dificultad para la elevación del brazo de ese lado y escoliosis de las últimas vertebra cervicales. Resto de los familiares normales (Fig. 1).

El cuadro clínico comienza con el diagnóstico a los 9 meses de edad, de una xifoescoliosis, que fue tratada con yeso durante 4 meses, sin obtener mejoría.

El niño parece no haber tenido posteriormente otros tratamientos.

Su consulta es ocasional, pues ingresa al Servicio por un cuadro broncopulmonar.

A su ingreso encontramos a un niño de 4 años 8 meses de edad, con una talla de 90 cms y un peso de 10 Kg. Su Circunferencia craneana es de 52 cms, la circunferencia torácica de 51 cms y la C.A. de 45 cms. Presión Arterial 120/80 mm. Hg.

Cara: Asimetría facial, hundimiento del lado izquierdo, especialmente en la zona malar y orbicular (Fig. 2). En la región frontal derecha presenta una exóstosis.

Ojos: Escleras azules; nariz normal. Oídos: Leve laxitud del pabellón auricular de sensación elástica.

Boca: Dientes normales, faringe y amígdalas normales. Rinolalia abierta.

Cuello: Normal, buena movilidad.

Tórax en quilla, gran xifoescoliosis cervico-dorsolumbar de convexidad derecha (Fig. 3); Corazón: Frémito sistólico a nivel de la carótida derecha, soplo sistólico de eyección grado II-III/VI de la base.

Pulmonar: Signología broncopulmonar que mejora totalmente con el tratamiento en 6 días.

Abdomen: Prominente, sin visceromegalia.



Figura 2.



Figura 3.

Extremidades: Genu Valgum, Genu recurvatum y hallus valgus bilaterales. Hiperelasticidad articular radio-cubito carpiana, tibioperoneoastragalina, caderas y hombros bilaterales.

Genitales normales.

EXAMENES PRACTICADOS

Oftalmológico: Escleras azules, implantación aberrante de las arterias retinales dos en O.D. y 3 en O.I. Resto normal.

Hemograma normal. Cariograma normal.

Gases en sangre arterial PaO_2 : 70 saturación 95%, PCO_2 32, PH 7.44, HCO_3 21.5, CO_2 22.5. B.E. 1.5.

E.C.G. Taquicardia sinusal, signos de bloqueo sinoauricular aislados y reacción ventricular izquierda.

Ecocardiografía probablemente normal.

Mucopolisacáridos urinarios 31.2 en 24 hrs. (N: hasta 20) Relación C/O 1.5. Calcemia 9.9 mg.% Fosfemia 5.6 mg.% Fosfatasa A. 13.6.

Radiografía de cráneo normal. Índice de cronquist 58 (límite normal max.)

Rx Columna: Marcada Xifoesciosis, lo que impide buena visualización de columna. Pérdida variable de altura de los cuerpos vertebrales.

Rx Cavidades Cardíacas: Silueta cardíaca aparentemente normal.



Figura 4.

Rx Extremidades: Moderada osteoporosis difusa en especial en extremidades inferiores. Edad ósea más o menos 3 años.

Pielografía de eliminación: Doble sistema con doble uréter izq. hasta la vejiga que tiene un llenamiento normal.

Dermatoglifos. Hiperelasticidad articular, clinodactyly del 5.º dedo bilateral. Alargamiento de falanges medias de 3.º y 4.º dedo, leve desplazamiento radial del tri-radio axial. Recuento total de líneas bajo.

COMENTARIO

Frente al cuadro clínico de este niño en que destacan: 1. Precocidad de la anomalía, 2. Compromiso muy leve de las extremidades, 3. Indemnidad mental, 4. Hiperelasticidad articular en especial de las articulaciones pequeñas, 5. Retardo marcado del crecimiento, nos encontramos frente a una alteración fundamentalmente ósea y casi exclusivamente de la columna.

Con esta signología hay 2 síndromes que pueden descartarse de inmediato. La Osteogénesis Imperfecta, por la indemnidad de los miembros

muy afectados en esta enfermedad y la falta de fracturas aun presentando escleras azules, platisbasia y escoliosis propias de la osteogénesis. Del mismo modo podemos eliminar el S. de Marfan, ya que la Xifoescoliosis de este síndrome es mucho más tardía y producida fundamentalmente por la hiperelasticidad. El Marfan es una anomalía con talla alta, hay constante compromiso del cristalino y el compromiso cardiovascular también obedece a fallas en el tejido elástico con un soplo tardío en el diástole.

Por último, las mucopolisacaridosis nos ofrecen algunos cuadros que deben descartarse. 1. Síndrome de Hurler. Se descarta por compromiso mental, facie tosca, anomalía vertebral en cuña, hepatoesplenomegalia. 2. Maroteaux-Lamy, por compromiso corneal, vértebras en cuña, visceromegalia sordera. 3. Morquio, compromiso corneal tardío, después de los 5 años, compromiso de columna también tardío y mayor compromiso de extremidades. Los otros signos son muy semejantes y es tal vez el cuadro con el cual el diagnóstico diferencial es más difícil y fácil de confundir.

El cuadro que es casi imposible descartar es una variedad de expresividad de la osteogénesis imperfecta, que en algunas ocasiones puede ser muy semejante.

El resto de los mucopolisacáridos son fáciles de descartar, lo mismo que las otras osteocondrodisplasias como acondroplasia, distrofia torácica as-

fixiante, displasias espondiloepifisiaria, pseudocondroplásica o la ligada al cromosoma X.

RESUMEN

Se presenta un caso de Enanismo Metatrófico. Nacido de un parto de término con 2400 grs de peso. Durante el embarazo se detectó un síndrome edematoso que no fue tratado. Entre sus antecedentes familiares existe un primo con cuello corto, hombro izquierdo elevado y escoliosis. El paciente presenta corta estatura, gran xifoescoliosis precoz, hiperelasticidad articular, escleras azules y compromiso cardíaco discreto. El Ca. plasmático es normal, pero el P. y fosfatasas alcalinas están elevados. Hay un discreto aumento de los mucopolisacáridos urinarios.

Se hace un análisis del diagnóstico diferencial con los cuadros de: Osteogénesis imperfecta, síndrome de Marfan, las mucopolisacaridosis de Hurler, Maroteaux-Lamy, Morquio, y algunas osteocondrodisplasias.

Se presenta como un caso de Enanismo Metatrófico de expresividad variable.

REFERENCIAS

- ¹Maroteaux P. Spranger J. Wiedemann H.R. Der Metatropische Zwergwuchs. Arch Kinderheillehd, 173: 211. 1966.
- ²Smith D.W. Atlas de malformaciones somáticas en el niño 197: 2.^a Ed. 1978.
- ³Bergsma Daniel. Bith defects compendium. 707. 2.^o Ed. 1979.