Rev. Chil. Pediatr. 56(3): 184-187, 1985

Discondrosteosis de Leri-Weill

Dr. Santiago Muzzo B.; Dr. Carlos Castillo D.; Dra. Raquel Burrows A.¹.

Leri-Weill's Syndrome

A 9 years old girl with mesomelic dwarfism, abnormal proportions of the 4 extremities and bilateral deformity of both wrists corresponding to Madelung's deformity, is presented. Her physical signs suggests dyschondrosteosis (Leri-Weill syndrome).

(Key words: Dyscondrosteosis. Leri-Weill's Syndrome. Madelung's malformation).

En 1878 Madelung¹ describió una anomalía dolorosa de muñeca, que se iniciaba generalmente en la adolescencia. Posteriormente en 1929 Leri y Weill² reportaron un caso de enanismo con alteraciones radiológicas de brazos y muñecas similares a lo descrito cincuenta años antes por Madelung. En 1938 Antón³ comunicó varios casos más en la literatura y denominó a las alteraciones radiológicas de radio y cúbito "Anormalidad de Madelung". Posteriormente, otros autores relacionaron la deformidad de Madelung con la discondrosteosis descrita por Leri y Weill. Si bien muchos autores las han considerado dos entidades diferentes³⁻⁴⁻⁵, Langer⁶ sugirió verlas como una misma condición, describiendo una amplia gama de manifestaciones clínicas y radiológicas de la discondrosteosis y proponiendo usar el término deformidad de Madelung para la anomalía de la muñeca. Salti y cols.¹¹ también relacionaron la deformidad de Madelung y la discondrosteosis en una sola entidad.

Algunos autores creen que la deformidad de Madelung que no se acompaña de retraso estatural o de antecedente familiar de la misma deformidad ósea o ambos⁷⁻⁸ no constituiría una discondrosteosis de Leri-Weill.

La discondrosteosis de Leri-Weill es una displasia ósea hereditaria de transmisión autosómica dominante, con expresión genética de penetrancia variable. Es más prevalente en el sexo femenino (4:1). Se acompaña de enanismo mesomélico por acortamiento del segmento distal con respecto al proximal de la pierna y también acortamiento del antebrazo en relación al brazo.

El retraso estatural es generalmente moderado ya que está dado por un acortamiento relativo y absoluto del segmento distal de extremidades inferiores, describiéndose en la literatura talla final de 1.37 a 1.52 mt. en los pacientes con discondrosteosis.

La anomalía más característica está de la muñeca y se denomina deformidad de Madelung. Se describen 12 elementos para caracterizarla radiológicamente⁹:

Doble Curvatura (cubital y dorsal) del radio que compromete toda la diáfisis, siendo más marcada en el extremo distal. Aparece mejor con la mano en pronación.

Ensanchamiento de grado variable del espacio interóseo radiocubital, debido a la curvatura cubital ya descrita.

Acortamiento del radio respecto al estándar normal para la edad, y en relación al húmero.

Alteración del extremo epifisiario distal del radio con la superficie articular en dirección cubital y palmar.

Fusión prematura de la porción medial de la línea epifisiaria distal del radio, que contribuye a acentuar la deformidad de muñeca en la adolescencia temprana. Esta fusión precoz es la responsable de la angulación de la superficie articular radial.

Subluxación dorsal distal del cúbito.

Área de disminución de la densidad ósea localizada sobre el borde cubital del radio, que se extiende hacia la línea de fusión epifisiaria.

Pequeña excrescencia ósea a lo largo del borde cubital inferior del radio. A veces se presenta como una franca exostosis.

Alteración de la forma cuadrangular de la epífisis distal radial que toma forma triangular, con el vértice del triángulo apuntando medialmente. Esto se ve sólo en pacientes en que aún

1. Unidad de Endocrinología. Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos, INTA, Universidad de Chile.

no se fusionan las epífisis, como resultado de un crecimiento desigual de la línea epifisiaria.

Hipercondensación de las trabeculaciones de la cabeza cubital.

Los huesos del carpo toman configuración triangular con el lunete en el ápice, acuñándose entre la deformidad del radio y la protrusión del cúbito.

La radiografía lateral revela una curvatura en arco de los huesos del carpo, como una continuación directa del arco de la incurvación dorsal de la epífisis radial.

Por lo menos los hechos destacados en cursivas deben estar presentes para hacer el diagnóstico de deformidad de Madelung⁶.

Existen otros hallazgos radiológicos que no corresponden a la deformidad de Madelung pero están presentes en sujetos severamente afectados con discondrosteosis, como son el engrosamiento de huesos largos, anomalías del cuello anatómico del húmero, exostosis de la tibia proximal medial, acortamiento y engrosamiento de falanges y metacarpianos, coxa valga y cúbito valgo. Kunze y Klemm¹⁰, describen una forma homocigota de discondrosteosis llamada displasia mesomélica tipo Langer, en que existe ausencia de porción distal del cúbito y peroné rudimentario.

El propósito de este trabajo es describir un caso clínico portador de una anomalía bilateral de muñecas, que radiológicamente cumple con la mayoría de los criterios de la deformidad de Madelung, con retraso severo de talla de tipo mesomélico y sin antecedentes familiares de esta deformidad.

Caso clínico

Paciente de 9 años, sexo femenino (Fig. 1) con deformidad en bayoneta en ambos antebrazos. Padres jóvenes, sin consanguinidad. Producto de embarazo que cursó con hiperhemesia, hipertensión arterial y síntomas de aborto, tratados con Hidroclorotiazida, Neurolastic® y Antiespasmódicos no definidos. Parto al 9º mes por cesárea. Peso de nacimiento 3.050 g., talla 48 cm. Desnutrición en los dos primeros años de vida, durante los cuales sufrió diarrea crónica y reflujo gastroesofágico. Desarrollo psicomotor normal. Buen rendimiento escolar. Padre: estatura 1.67 m.; Aceleración puberal del crecimiento entre los 15 y 16 años de edad, sin deformidad de las muñecas. Madre: 30 años; estatura 1.53 m.; menarquia a los 10 años; sin deformidad en las muñecas. Un hermano de 7 10/12 años estatura 1.16 m. (percentil 5) y una hermana de 4 2/12 años estatura de 95 cm. (percentil 5); ambos sin deformidades aparentes de las muñecas.

Figura 1. Paciente de 9 años, sexo femenino, portadora de una discondrosteosis de Leri-Weill.

La estatura de la paciente era 111.7 cm., su peso 19.700 g. Relación segmento superior/inferior: 1.36. Relación peso/talla: Percentil 50 de las tablas OMS. Relación Radio/Húmero: 63.6% (derecho) y 60.1% (izquierdo) (Valor promedio normal: 74%). Relación Tibia/Fémur: 77.4% (derecho) y 77.0% (izquierdo) (Valor promedio normal: 81%). Deformidad en bayoneta en ambos antebrazos (Fig. 2). Según la madre la presenta desde el nacimiento y es indolora. Arqueamiento en varo de ambas extremidades inferiores.

Calcemia de 8.7 mg%. Fosfemia 3.3 mg%, Carotinemia 184 mg%. Quistes de Giardia Lamblia en las deposiciones. Prueba de L Dopa: hGH Basal: 2.1 ng%; 30 minutos: 39.0 ng%; 45 minutos: 133.0 ng%; T₄ Plasmática: 8.2 ug%.

En la radiografía de extremidades superiores existían varios de los elementos de Dannenberg⁹ para la deformidad de Madelung en el antebrazo (Fig. 3): doble curvatura del radio, ensanchamiento del espacio interóseo radiocubital, acortamiento del radio respecto al estándar y al húmero, alteración del extremo epifisiario distal del radio, fusión medial prematura de la línea epifisiaria distal del radio, subluxación dorsal distal del cúbito, pequeña excrecencia ósea en el borde cubital inferior del radio, alteración de la forma

cuadrangular de la epífisis distal radial, configuración triangular de los huesos del carpo. Edad ósea de 6 años 10 meses. En la radiografía de extremidades inferiores se observó discreto arqueamiento en varo de ambas tibias y acortamiento bilateral de la tibia y el peroné en relación al fémur.

Figura 2. Deformidad en bayoneta de Madelung en ambos antebrazos de la paciente.

Figura 3. Aspecto radiológico de ambos antebrazos de la paciente mostrando las alteraciones de la deformidad de Madelung que se describen en el texto.

COMENTARIO

La paciente sufre un retraso de talla severo, con acortamiento de los segmentos mediales respecto a los proximales en las 4 extremidades. Es posible que en la severidad del retraso estatural esté jugando además un rol la desnutrición que presentó en los primeros años de vida, y tal vez exista además un componente de baja talla familiar, puesto que ambos padres y hermanos presentan retraso de talla. La deformidad bilateral de las muñecas, cumple radiológicamente con, por lo menos 8 de los 12 criterios descritos por Danenberg para caracterizar la deformidad de Madelung. No parece existir en algún miembro de la familia el antecedente clínico de deformidad de muñecas, lo cual iría en contra de la expresión autosómica dominante que caracteriza a la Discondrosteosis o Síndrome de Leri-Weill. Es posible, que la penetrancia variable de la expresión genética descrita en la discondrosteosis⁶⁻¹², explique la falta de antecedentes familiares evidentes. Se ha descrito, especialmente en varones, que esta deformidad se ha hecho evidente sólo en la pre-adolescencia, al producirse el cierre precoz de la epífisis distal del radio. Por otra parte, en algunos casos esta deformidad se descubre sólo con estudios radiológicos⁶. Habría sido importante realizar un estudio radiológico de extremidades superiores en los padres y hermanos de la paciente, en busca de alguno de los criterios que caracterizan a la deformidad de Madelung, pero no fue posible hacerlo, ya que la paciente no volvió a control. Sin embargo, el hecho que en ella la deformidad de Madelung esté asociada a enanismo mesomélico, con compromiso incluso de extremidades inferiores, sugieren fuertemente una discondrosteosis.

En el diagnóstico diferencial de la discondrosteosis hay que considerar otras condiciones que se acompañan de deformidades distales del antebrazo. La fusión postraumática del extremo distal radiocubital o la artritis infecciosa articular distal radiocubital, pueden simular una deformidad de Madelung; en ambos casos no existen los criterios de Danenberg en la radiología ni retraso de talla mesomélico.

La exostosis múltiple (aclasis) y la encondromatosis (Enfermedad de Ollier), son displasias óseas que pueden producir deformidades distales del antebrazo similares a la discondrosteosis, en la última condición el acortamiento es del cúbito y no del radio. La displasia epifisiaria múltiple, puede dar enanismo mesomélico con deformidad en el antebrazo casi indistinguible de la discondrosteosis en el examen físico, sin embargo, el estudio radiológico revela compromiso epifisiario múltiple. La focomelia, se acompaña de mesomelia, pero el enanismo es más severo y faltan el

radio y el peroné.

La Pseudo enfermedad de Albright, el pseudo--pseudohipoparatiroidismo, la miositis osificante progresiva y la disostosis cleidocraneal, también se acompañan de estatura corta, epífisis en cono y acortamiento de metacarpianos y tarsianos, pero no existe mesomelia ni deformidad de Madelung.

La displasia condroectodérmica (Síndrome de Ellis-van Creveld) también se acompaña de acortamiento de extremidades con compromiso distal, pero suele existir además cardiopatía congénita, hipoplasia ungueal, polidactilia y no presenta deformidad de la muñeca.

RESUMEN

Se presenta un caso de una niña portadora de un enanismo de tipo mesomélico con compromiso de las 4 extremidades, que se acompaña de deformidad bilateral de muñecas que radiológicamente corresponde a una deformidad de Madelung, lo que hace altamente posible el diagnóstico de Discondrosteosis o Síndrome de Leri-Weill. Se discute la fisiopatología de esta malformación, su etiología genética y el diagnóstico diferencial.

REFERENCIAS

1. *Madelung*: Die spontane subluxation der Hand nach vorne. Arch. Klin. Chir. 7: 259, 1878.

2. *Leri A., Weill J.*: Une affection congenitale et symétrique du developpement osseux: la dyschondrosteose. Bull. Soc. Med. Hóp. Patris. 53: 1491, 1929.
3. *Anton J.L., Reitz G.B., Spiegel M.B.*: Madelung's deformity. Am. Surg. 108: 411, 1938.
4. *Felman A.J., Kirkpatrick J.A.*: Madelung's deformity: Observations in 17 patients. Radiology 93: 1037, 1969.
5. *Berdon W.R., Grossman H., Baker D.*: Dyschondrosteose (Leri-Weill Syndrome): Congenital short forearms, Madelung. Type wrist deformities, and moderate Dwarfism. Radiology 85: 677, 1965.
6. *Langer L.O.*: Dyschondrosteosis, A hereditary bone dysplasia with characteristic roentgenographic features. Amer. J. Roentgenol. 95: 178, 1965.
7. *Felman A.H., Gainesville F., Kirkpatrick, J.A.*: Dyschondrosteose. Amer. J. Dis. Child. 120: 329, 1970.
8. *Pinals D., Heimann W.G.*: Mesomelic Dwarfism. Jama 193: 1056, 1965.
9. *Dannenbergh M., Anton J.L., Speigel M.B.*: Madelung's deformity: consideration of its roentgenological diagnostic criteria. Am. J. Roentgenol. and Rad. Therapy, 42: 671, 1939.
10. *Kunze J., Klemm T.*: Mesomelic dysplasia, type Langer. A homozygous state for dyschondrosteosis. Eur. J. Pediatr. 134: 269, 1980.
11. *Salti R., Galluzzi F., Frangini V.*: La causa C. La sindrome di Leri-Weill. Descrizione di un caso clinico. Min. Ped. 32: 703, 1980.
12. *Dawe C., Wynne-Davies R., Fulford G.E.*: Clinical variation in dyschondrosteosis. A report on 13 individuals in 8 families. The J. of Bone and Joint Surgery 64: 377, 1982.