



DISPLASIA METATRÓPICA. REPORTE DE UN CASO

Autores: Rosa Vives Alard¹, Norma García González², Cristina Guerra Frutos³

¹ Especialista 1^{er} grado en M.G.I. Especialista 1^{er} grado en M.F.R.

Hospital Celia Sánchez Manduley. Granma. Cuba leonelg@infomed.sld.cu

² MSc. Profesor Asistente. Especialista 1^{er} grado en M.F.R.

Hospital Celia Sánchez Manduley. Granma. Cuba.

³ Especialista 1^{er} grado en M.G.I. Residente de Medicina Física y Rehabilitación.

Hospital Celia Sánchez Manduley. Granma. Cuba.

RESUMEN

La Displasia Metatrópica (MTD) es una entidad rara, constituye inversiones en las proporciones corporales que se manifiestan en su evolución dando lugar a un enanismo rizomélico. El objetivo del presente artículo es describir el diagnóstico temprano de esta entidad en paciente de 1 año y 3 meses de edad, de piel blanca, masculino que fue remitido desde la consulta de Genética hacia el servicio de fisioterapia del Hospital Universitario de Guayaquil, Ecuador. Los estudios radiológicos evidencian rotoescoliosis en columna, en miembros superiores acortamiento diafisario y ensanchamiento metafisario de húmero, en miembros inferiores, alas iliacas y pelvis pequeñas. En conclusión de los tratamientos, reportan efectos beneficiosos, con las acciones rehabilitadoras se mejoraron los balances articulares lo que facilitó su movilidad activa y el desarrollo psicomotor.

Palabras clave: Displasia metatrópica.

INTRODUCCIÓN

La Displasia metatrópica (MTD) es una entidad rara, con una prevalencia al nacimiento de 1 en un millón de nacidos vivos, de origen genético, se debe a mutaciones en el gen *TRPV4* en el cromosoma *12q24.11*.⁽¹⁾ El síndrome es una forma de enanismo de miembros cortos, cuyas manifestaciones están presentes al nacimiento con trastornos en la osificación epimetafisial. Se describen casos con modo de herencia autosómica dominante y recesiva. Se trata de una osteocondrodisplasia que presenta al nacimiento acortamiento rizomélico de las extremidades, con tórax estrecho y largo, que cursa con cifoesceliosis.⁽²⁾ El nombre de la entidad hace



referencia a las inversiones en las proporciones corporales que se manifiestan en su evolución dando lugar a un enanismo rizomélico, con ensanchamiento bulboso de las articulaciones. La cifoescoliosis es progresiva y presenta diversos tamaños vertebrales con aplanamiento de los cuerpos vertebrales en forma de lengüeta. ⁽³⁾ Las costillas son cortas y las alas ilíacas hipoplásicas con marcado aplanamiento que les da aspecto de alabarda y en forma de oreja de elefante. ⁽⁴⁾ El hallazgo más reciente y de mayor significado en este apartado se ha producido en relación con las displasias espondilometafisarias, trastornos que, aunque con distinta intensidad y cierta variabilidad individual y de grupo, comparten características como talla baja, escoliosis con platiespondilia y un aspecto peculiar de los pedículos vertebrales y anomalías en las metafisis de los huesos largos. El descubrimiento de distintas mutaciones alélicas en el gen que codifica el receptor vaniloide 4 de los canales de potencial transitorio como causa de estos procesos. ⁽⁵⁾ El objetivo del presente artículo es describir el diagnóstico temprano de esta entidad en paciente de 1 año y 3 meses de edad, de piel blanca, masculino que fue remitido desde la consulta de Genética hacia el servicio de fisioterapia del Hospital Universitario de Guayaquil, Ecuador

Presentación de caso

Paciente de 1 año y 3 meses de edad, masculino, blanco, hijo de matrimonio no consanguíneo, remitido desde la consulta de Genética hacia el servicio de Fisioterapia en la misma entidad del Hospital Universitario de Guayaquil en Ecuador donde radicaban los profesionales de la misión médica cubana. El diagnóstico precoz implica valoración neurológica continua por estenosis del foramen magno en la infancia. El ingreso del paciente, con retardo psicomotor, fue redirigido hacia la consulta de estimulación temprana, realizándose diagnóstico clínico y radiológico de una cifoescoliosis para su posterior tratamiento.

Antecedentes paternos: madre de 26 años, baja talla (1,50 m), no constan relaciones de malformaciones familiares ni de malformación congénita así como enfermedades hereditarias, padre de 36 años no constan relaciones de malformaciones familiares ni de malformación congénita así como enfermedades hereditarias.

Antecedentes prenatales y perinatales: ecografías realizadas durante la atención prenatal en límites normales, embarazo que transcurrió sin riesgo alguno, parto distócico por cesárea, presentación pelviana a las 37 semanas, oxigenoterapia por distress respiratorio durante 4 semanas de ingreso en unidad de cuidados intensivos.

Antecedentes posnatales: se detecta, clínica y radiológicamente, acortamiento y deformidad de huesos largos de miembros superiores e inferiores, extremidades



cortas en articulación del codo y muñeca prominentes, contracturas en flexión de los codos con limitación a su extensión, manos en desviación cubital con dedos largos e implantación proximal del pulgar, aumento de la movilidad articular de éstos así como desviación axial de la columna vertebral.

Examen físico: Talla: 69 cm (Percentil 50-90) peso de 10,5 kg, circunferencia cefálica de 48 cm prominente macrocefalia con región frontal amplia y extensa; cráneo y cara con evidente dismorfia dada por frente abombada, ángulo nasofrontal bajo, nariz pequeña con anteversión de las ventanas nasales, distancia nasolabial extendida, enanismo tanatofórico.

Examen óseo: tórax largo con costillas cortas, cifoescoliosis toracolumbar con reducción en la altura de los cuerpos vertebrales y pobre osificación de los mismos.

Extremidades superiores: cortas con articulación del codo muñeca prominentes, contracturas en flexión de los codos con limitación a su extensión, manos en desviación cubital con dedos largos e implantación proximal del pulgar y aumento de la movilidad articular de éstos.

Extremidades inferiores: cortas con articulaciones prominentes, rodillas con limitación articular a este nivel; pies y dedos largos, irregularidad de los huesos del carpo y de las metáfisis y epífisis de las falanges; irregularidad de los calcáneos y en menor grado de otros huesos del tarso.

Escápulas: pequeñas, aladas e hipoplásicas, cifoescoliosis dorsolumbar, cóccix largo.

Cadera: estrecha con limitación a la abducción.

Piel: numerosos pliegues cutáneos en región posterior e interna de los muslos.

- Examen neurológico: fue consistente con su desarrollo psicomotor (por la parte motora).
- Examen cardiovascular: soplo diastólico 2/6 en foco mitral.
- Desarrollo psicomotor: retraso en la adquisición de los hábitos motores

Sistema Osteomioarticular (SOMA): Inicia y no completa arcos articulares de la cadera, codos y rodilla izquierda por dolor. Rigidez de ambas rodillas a la extensión.

Balances articulares de miembros superiores: limitación de 20° de flexión y abducción de hombros bilaterales, flexo de codos bilateral reductibles y prensión positiva.

Balances articulares de miembros inferiores: flexo de cadera derecha -20°, flexo de rodilla 10° (derecha) y -5° (izquierda), dorsiflexión de ambos tobillos a neutro. Giba dorsal izquierda. Sensibilidad sin alteraciones.



EXÁMENES COMPLEMENTARIOS

Hemograma: Hb: 110 g/l; Hto: 38; **Leucocitos:** 10×10^9 ; **Neutrófilos:** 0,33; **Eosinófilos:** 005. 0 **Linfocitos:** 62; **Eritrosedimentación:** 15 mm; **Reticulocitos:** 2.4×10^3 ; **Plaquetas:** 200×10^9 ; **Glicemia:** 3.3 mmol/l; **Creatinina:** 50 mmol/l; **TGP:** 46 U/l; **TGO:** 44U/l; **Urea:** 3.2 mmol/l; **Colesterol:** 3.2 mmol/l; **Triglicéridos:** 0.91 mmol/l; **Bil T:** 16.5 mmol/l; **Bil D:** 13.2 mmol/l; **PT:** 57g/l; **Fe:** 21.87 mmol/l; **Bil I:** 3 mmol/l; **Ultrasonido abdominal:** hígado, páncreas, riñones, vejiga y próstata normales. **Complementarios relacionados con la entidad:** Calcio sérico: 2,20 mmol/ L; Fosfatos: 1,50 mmol/L; Fosfatasa alcalina: 960 U/L. **Ecocardiograma:** disfunción diastólica en ventrículo izquierdo. Insuficiencia mitral ligera.



Fig. 1- Radiografía simple lateral del cuerpo y cráneo.

Las radiografías del fémur y la pelvis, así como la columna vertebral se muestran en la figuras 2. En ella se observan marcados cambios y acortamiento con diáfasis y metáfisis anchas, ensanchamiento de fémur y alas iliacas, pelvis pequeña, así como osificación defectuosa, rotoescoliosis y platispondilia en columna.



Fig. 2- Fémur, pelvis y columna vertebral.

En la siguiente (**Fig. 3**) se evidencian rasgos de la entidad: a) tórax asimétrico, hipertelorismo mamario, pliegues en piel, cuello corto, acortamiento de huesos largos en miembros inferiores acortamiento de huesos largos; b) dedos tubulares con uñas cortas; c) pies zambos con displasia diastrófica. Curva única leve, convexa dorso lumbar (**Fig.4**), se diagnostica una cifoescoliosis.



Fig. 3- Cuerpo, mano y pie.



Fig. 4- Cifosis dorsal.



Objetivos del tratamiento

- Brindar toda la información de la entidad a padres y familiares y el proceso de rehabilitación.
- Aumentar fuerza muscular en miembros superiores e inferiores, así como músculos paravertebrales, abdominales.
- Normalizar tono muscular y corrección de contractura en flexión del codo.
- Mantener y aumentar arcos articulares en codos, caderas y rodillas.
- Evitar la progresión de la deformidad esquelética.
- Reeducar la postura: corrección de actitud cifótica.
- Estimular independencia en la alimentación.
- Mantener la función pulmonar.
- Conservar trofismo muscular.

PAUTAS DEL TRATAMIENTO

Apoyo psicológico a padres y familiares. Orientar a padres y familiares sobre tratamiento postural.

Agentes físicos: calor infrarrojo a 80 cm de distancia perpendicular en ambas rodillas y codos durante 5 minutos, previo a los ejercicios.

Masoterapia vibratoria para sistema respiratorio.

Kinesioterapia: movilizaciones pasivas de miembros superiores, ejercicios activos asistidos de miembros inferiores, estiramientos pasivos de toda la columna, ejercicios posturales en posición de decúbito, ejercicios de flexibilización de las articulaciones coxofemorales así como de la columna lumbar, ejercicios de extensiones laterales en sentido contrario a la deformidad, ejercicios fortalecedores de los músculos extensores del tronco, ejercicios fortalecedores de los músculos retractores de la escápula, ejercicios para tonificar los flexores de cadera y paravertebrales lumbares, colchón terapéutico: rolar, rectar, gatear. Progresivamente patrones de facilitación de cuatro puntos, patrones de facilitación a la postura de sentado y a la incorporación.

Terapia ocupacional: actividades estimulantes (ludoterapia), actividades terapéuticas para fortalecer músculos paravertebrales, músculos abdominales, actividades terapéuticas para aumentar arcos articulares, incentivar habilidades de autovalidismo al alimentarse.

Tratamiento médico: nutrición adecuada con una alimentación rica en calcio. Medicamentos: vitaminoterapia. Ortoprótisis: corsé de *Milwaukee* hacia corrección activa del raquis para autoelongación.



DISCUSIÓN

La designación de displasia o enanismo metatrópico fue la escogida para expresar los cambios e inversiones que se producen en las proporciones corporales. ^(6,7) En 1972, Houston, et al sugirieron la designación de hipercondrogénesis debido a que este síndrome se caracteriza por una formación exuberante de cartílago en la tráquea, bronquios y en los extremos en crecimiento de los huesos ⁽⁸⁾ hecho este que se evidencia en la necropsia de nuestra paciente. Una de las complicaciones más frecuentes en la displasia metatrópica (*no presente en este caso*) es la hipoplasia de la odontoides y la subluxación de las vértebras C1-C2, lo que conlleva a compromisos espinales, medulares o ambos. La prevalencia de las displasias óseas se calcula en un caso por cada 1.000 habitantes, lo que evidencia que, en algún momento de la trayectoria profesional de un especialista en fisioterapia, se encontrará ante un paciente afecto por ellas. ⁽⁹⁾

CONCLUSIONES

Al término de la conclusión de los tratamientos el paciente reportó efectos beneficiosos, con las acciones rehabilitadoras se mejoraron los balances articulares lo que facilitó su movilidad activa y el desarrollo psicomotor.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1- Andreucci E, Aftimos S, Alcausin M, Haan E, et al. TRPV4 related skeletal dysplasias: a - phenotypic spectrum highlighted by clinical, radiographic, and molecular studies in 21 new families. Orphanet J Rare Dis 2017; 6:37. [citado 28 Ago 2021]. Disponible en:

<https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2015/v113n1a12.pdf>

2- Cho TJ, Matsumoto K, Fano V, Dai J, et al. TRPV4-pathway manifesting both skeletal dysplasia and peripheral neuropathy: a report of three patients. Am J Med Genet A 2012; 158A (4):795-802 [citado 28 Ago 2021]. Disponible en:

<https://www.elsevier.es/es-revista-revista-espanola-cirugia-ortopedica-traumatologia-129-pdf-S1888441514000022>

3- Villalba JA, del Castillo MD, Martínez I. Displasias óseas. En: Delgado Martínez AD, editor. Cirugía Ortopédica y Traumatología. 2.ª ed. Madrid: Médica Panamericana;



2012 [citado 28 Ago 2021]. Disponible en:

<http://www.cursocot.es/moodle/course/view.php?id=6>

4- Little People of America. Acondroplasia. Historia natural en el infante y niño [citado 28 Jul 2021]. Disponible en: http://www.lpaonline.org/assets/documents/NH_Spanishachondroplasia_final_y_revisada-ESP.pdf

5- Horton WA, Hecht JT. Displasias esqueléticas. En: Kliegman RM, Stanton BF, Geme III St, Schor JW, Behrman NF, Nelson RE, editores. Tratado de Pediatría. Barcelona: Elsevier España; 2011.p. 2501-25.

6- Eiszner JR, Atanda A Jr, Rangavajjula A et al. A case series of peripheral nerve blocks in pediatrics and young adults with skeletal dysplasia. *Pediatr Anesth* 2016; 26: 553–556.

7- Yasin MN, Sacho RH, Oxborrow N, Wraith JE, Williamson JB, Suddique I. Thoracolumbarkyphosis in mucopolysaccharidosis I (hurler syndrome). In: Proceedings 44th annual meeting and course (paper 48, page 43). San Antonio: Scoliosis Research Society; 2009. Disponible en: <http://www.srs.org/professionals/meetings/am09/am09-final-program.pdf>

8- Bayhan IA, Abousamra O, Rogers KJ, Bober MB, Miller F, Mackenzie WG. Valgus hip osteotomy in children with spondyloepiphyseal dysplasia congenita: Midterm results. *J Pediatr Orthop*. 2019;39(6):282–8 53.

9- Savarirayan R, Bompadre V, Bober MB, Cho TJ, Goldberg MJ, Hoover Fong J, Irving M, Kamps SE, Mackenzie WG, Raggio C, Spencer SS, White KK. Skeletal Dysplasia Management Consortium. Best practice guidelines regarding diagnosis and management of patients with type II collagen disorders. *GenetMed*. Disponible en: <https://doi.org/10.1038/s41436-019-0446-9>