

Caso clínico

Displasia progresiva seudorreumatoide. Desorden genético raro que simula artritis idiopática juvenil

Carolina Duarte-Salazar^{a,*}, Concepción Guadalupe Santillán-Chapa^b, Elisa Martínez-Coria^c, Norma Marin-Arriaga^d y Antonio Miranda-Duarte^e

^a Servicio de Reumatología, Instituto Nacional de Rehabilitación, México D.F., México

^b Servicio de Rehabilitación Pediátrica, Instituto Nacional de Rehabilitación, México D.F., México

^c Servicio de Tomografía Axial Computarizada, Instituto Nacional de Rehabilitación, México D.F., México

^d Servicio de Radiología, Instituto Nacional de Rehabilitación, México D.F., México

^e Servicio de Genética, Instituto Nacional de Rehabilitación, México D.F., México

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 16 de abril de 2012

Aceptado el 1 de agosto de 2012

On-line el 21 de diciembre de 2012

Palabras clave:

Displasia progresiva seudorreumatoide

Artritis idiopática juvenil

Platispondilia

R E S U M E N

Adolescente con displasia progresiva seudorreumatoide, desorden autosómico recesivo que puede ser diagnosticado inicialmente como artritis idiopática juvenil.

© 2012 Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Pseudorheumatoid dysplasia. A rare genetic disorder simulating juvenile idiopathic arthritis

A B S T R A C T

We present the case of a teenage patient with progressive pseudorheumatoid dysplasia, an autosomal recessive disorder that may be initially misdiagnosed as juvenile idiopathic arthritis.

© 2012 Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Keywords:

Progressive pseudorheumatoid dysplasia

Juvenile idiopathic arthritis

Platispondylia

Introducción

La displasia progresiva seudorreumatoide (DPSR) es un desorden esquelético hereditario no inflamatorio, autosómico recesivo asociado al gen *WISP3*. Presenta dolor y derrame articular que involucra progresivamente caderas, rodillas, carpos y dedos. La disminución en la movilidad articular y las múltiples contracturas articulares dan como resultado discapacidad severa.

Reporte de caso

Paciente varón de 17 años de edad; a los 13 años presentó dolor de cadera derecha y de rodilla izquierda. Cinco meses más tarde presentó inflamación de ambas rodillas y de interfalángicas de la mano derecha. El paciente refirió historia de dificultad al caminar desde los 3 años de edad. El examen físico mostró un adolescente con marcha anormal, escoliosis espinal y cifosis de la columna torácica. La movilidad de la columna lumbar, coxofemorales, rodillas, tobillos e interfalángicas de la mano derecha estaba severamente limitada. Las radiografías de manos y pies (fig. 1a y b), caderas y rodillas (fig. 2a y b) revelaron osteopenia difusa, ensanchamiento tubular de las epífisis y pérdida del espacio articular, sin lesiones erosivas; las radiografías de cadera y rodillas mostraron además

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: cduartes@prodigy.net.mx (C. Duarte-Salazar).

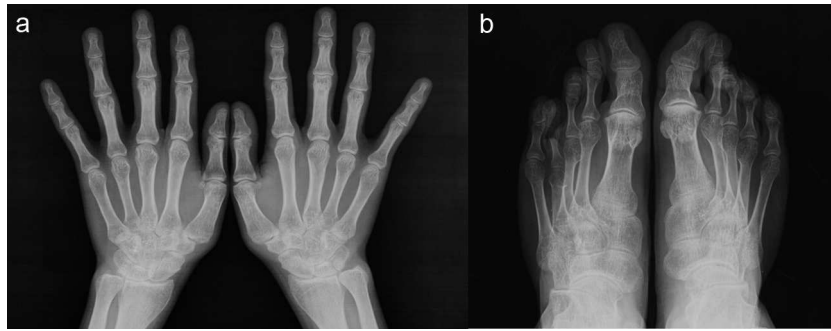


Figura 1. a y b) Radiografías de manos y pies mostrando osteopenia, ensanchamiento tubular epifisiario y pérdida del espacio articular, sin lesiones erosivas.

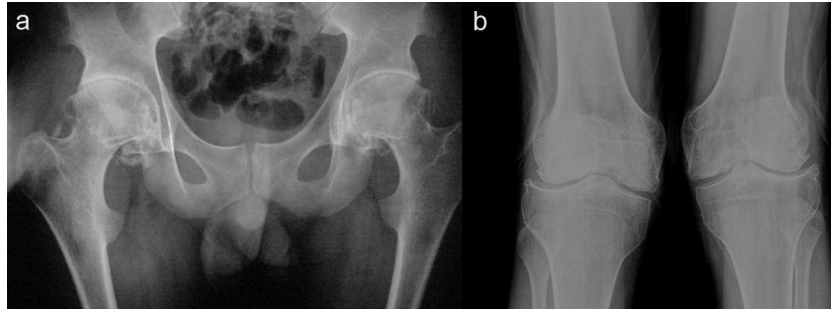


Figura 2. a y b) Radiografías de coxofemorales y rodillas con datos degenerativos severos.

cambios degenerativos, con cabezas femorales ensanchadas. Las vértebras torácicas y lumbares, con vértebras aplanadas e irregularidades en las mesetas vertebrales (fig. 3a y b). La proteína C reactiva y la velocidad de sedimentación globular eran normales.

Discusión

La DPSR simula clínicamente una artritis idiopática juvenil en etapas tempranas^{1,2}; sin embargo, las evidencias que establecen el diagnóstico de esta displasia ósea son la afectación articular no inflamatoria y los hallazgos radiológicos característicos, como

la presencia de epífisis ensanchadas, osteoporosis generalizada y platispondilia³.

Esta enfermedad es causada por las mutaciones del gen *WISP 3*, esencial para el crecimiento normal del esqueleto posnatal y la homeostasis del cartílago articular⁴. Por lo tanto, en contraste con la mayoría de las displasias esqueléticas, el crecimiento esquelético prenatal y la morfogénesis no se alteran en la DPSR y los individuos afectados son asintomáticos durante los primeros años de vida. Posteriormente, los pacientes presentan pérdida progresiva del cartílago articular y cambios degenerativos severos^{4,5}.

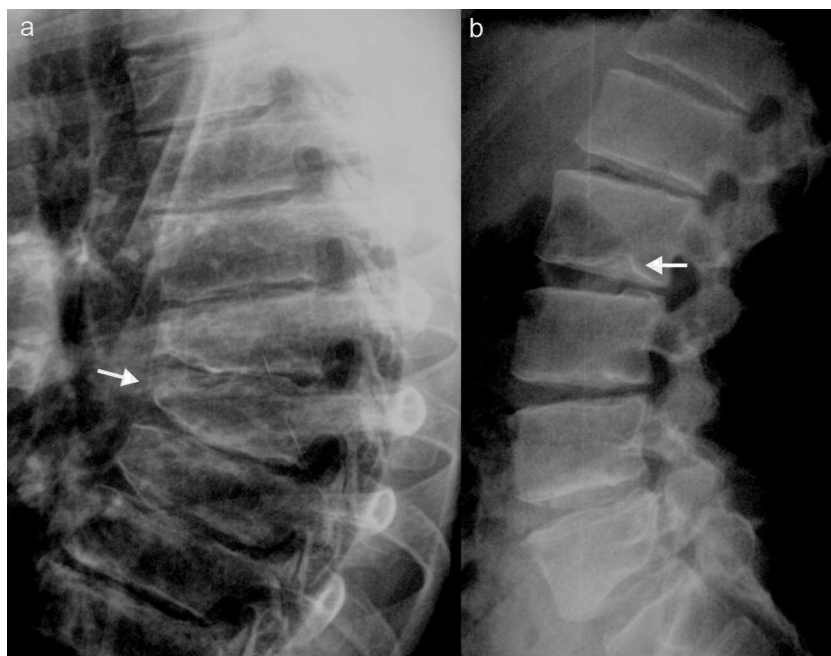


Figura 3. a y b) Cuerpos vertebrales torácicos y lumbares aplanados, con irregularidades en mesetas vertebrales (platispondilia).

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Balci S, Aypar E, Kasapcopur O, Tüysüz B, Arisoy N. An eleven year old female Turkish patient with progressive pseudorheumatoid dysplasia mimicking juvenile idiopathic arthritis. *Clin Exp Rheumatol.* 2001;19:759.
2. Kaya A, Ozogocmen S, Kiris A, Ciftci I. Clinical and radiological diagnosis of progressive pseudorheumatoid dysplasia in two sisters with severe polyarthropathy. *Clin Rheumatol.* 2005;24:660–4.
3. Ehls S, Uhl M, Berner R, Bonafe L, Superti-Furga A, Kirchhoff A. Clinical, radiographic, and genetic diagnosis of progressive pseudorheumatoid dysplasia in a patient with severe polyarthropathy. *Rheumatol Int.* 2004;24:53–6.
4. Hurvitz JR, Suwairi WM, Van Hul W, El-Shanti H, Superti-Furga A, Roudier J. Mutations in the CCN gene family members WISP3 cause progressive pseudorheumatoid dysplasia. *Nat Genet.* 1999;23:94–8.
5. Ye J, Zhang HW, Qiu WJ, Han LS, Zhang YF, Gong ZW, et al. Patients with progressive pseudo-rheumatoid dysplasia: from clinical diagnosis to molecular studies. *Mol Med Report.* 2012;5:190–5.