

Reumatología clínica en imágenes

Displasia espondiloepifisiaria tarda en varón de edad media

Spondyloepiphiseal dysplasia in a middle aged male

Miguel Cantalejo Moreira^{a,*}, Raúl Veiga Cabello^a, Miguel Ángel Racionero Casero^b y Antonio Zapatero Gaviria^c

^a Unidad de Reumatología, Hospital de Fuenlabrada, Fuenlabrada, Madrid, España

^b Unidad de Neumología, Hospital de Fuenlabrada, Fuenlabrada, Madrid, España

^c Servicio de Medicina Interna, Hospital de Fuenlabrada, Fuenlabrada, Madrid, España

Introducción

Las displasias espondiloepifisiarias representan un grupo de displasias óseas que afectan tanto al esqueleto axial como al esqueleto apendicular, que tienen un origen genético y que se caracterizan por irregularidades en las epífisis y deformidad de los cuerpos vertebrales.

Se presenta un caso de un varón de edad media, con datos clínicos y radiológicos que sugieren displasia espondiloepifisiaria tarda.

Caso clínico

Varón de 59 años con antecedente personal de diabetes mellitus tipo 2 en tratamiento con antidiabéticos orales, que acude a consulta de Reumatología por dolor inguinal bilateral y dorsolumbalgia de intensidad dolorosa progresiva, ambos de ritmo mecánico, que el paciente califica de muy intenso y que desencadenan dificultad progresiva para la deambulación; y por episodios de disnea de moderados esfuerzos, cuyo origen, estudiado por Neumología, era debido a dificultades en la expansión torácica. El cuadro doloroso no había presentado una respuesta satisfactoria a antiinflamatorios no esteroideos ni a opiáceos menores. En la exploración física se observa talla de 146 cm, marcada cifosis dorsal, obesidad troncular, limitación importante para la flexoextensión y las rotaciones de ambas articulaciones coxofemorales, y braquidactilia en ambas manos. Hemograma y bioquímica sanguínea con valores normales. El estudio radiológico convencional de columna dorsolumbar, anteroposterior de pelvis y posteroanterior de manos se muestran en las figuras 1 a 4.



Figura 1. Radiografía lateral de tórax. Se aprecian cifosis dorsal, platiespondilia, irregularidades de los platillos de los cuerpos vertebrales y estrechamiento de los discos intervertebrales.

Discusión

El paciente descrito presenta datos que sugieren una displasia espondiloepifisiaria tarda. Esta entidad tiene una herencia recesiva ligada al cromosoma X¹, estando por lo tanto afectados sólo los varones. Se han descrito mutaciones en el gen SELD en el cromosoma Xp22.12-p 23.31¹. El diagnóstico se realiza entre los 5 y los 10 años de edad, cursando con enanismo de tronco corto; esto es, retraso en el crecimiento de la columna vertebral con una

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: m.cantalejo@hotmail.com (M. Cantalejo Moreira).



Figura 2. Radiografía lateral de la columna lumbar. Podemos observar platiespondilia, así como las porciones centrales y posteriores de las vértebras en forma de joroba.

talla media final de 145 cm y desproporción entre la longitud de las extremidades y el tronco^{2,3}. La articulación coxofemoral está siempre afectada en *coxa vara* con aplanamiento leve de las epífisis, que conducen a cambios artrósicos precoces, y que pueden, en estadios más avanzados, incapacitar al paciente²⁻⁴. A nivel axial se describen cambios displásicos vertebrales con platiespondilia, que provocan cifosis progresiva⁴⁻⁶ con aumento del diámetro anteroposterior del tórax, y que en último término puede provocar episodios de disnea. No aparece retraso mental, se han descrito formas familiares con asociación a condrocalcinosis^{7,8} y existe una forma de displasia espondiloepifisiaria tarda asociada a artropatía degenerativa precoz, que puede simular artritis reumatoide juvenil⁹.

El paciente incluido en el estudio ha recibido información suficiente y ha dado su consentimiento informado por escrito para participar en el mismo.



Figura 3. Radiografía anteroposterior de pelvis. Apreciamos acortamiento de los cuellos femorales, *coxa vara* bilateral y displasia en ambas cabezas femorales.



Figura 4. Radiografías posteroanteriores de las manos. Braquidactilia del segundo y el tercer dedo con acortamiento de las segundas falanges.

Bibliografía

1. Heuertz S, Nelen M, Wilkie AOM. The gene for spondyloepiphyseal dysplasia (SEDL) maps to Xp22 between DXS16 and DXS92. *Genomics*. 1993;18:100-4.
2. Bleasel J, Bisagni-Faure A. Type II procollagen gene (COL2A1) mutation in exon 11 associated with spondyloepiphyseal dysplasia, tall stature and precocious osteoarthritis. *J Rheumatol*. 1995;22:255-61.
3. Deere M, Blanton S, Scott C. Genetic heterogeneity in multiple epiphyseal dysplasia. *Am J Hum Genet*. 1995;56:698-704.
4. Hedden F. Spondyloepiphyseal dysplasia. *J Bone Joint Surg*. 1978;60B:295.
5. Gedeon AK, Colley A, Jamieson R. Identification of the gene (SEDL) causing X-linked spondyloepiphyseal dysplasia tarda. *Nat Genet*. 1999;22:400-4.
6. Silience DO. Displasias esqueléticas congénitas. En: Behrman RE, Vaughan VC, editors. *Nelson. Tratado de Pediatría*. Philadelphia: Mc Graw-Hill; 1989. p. 1469-85.
7. Hamza M, Bardin T. Camptodactyly, polyepiphyseal and mixed crystal deposition disease. *J Rheumatol*. 1989;16:1153-8.
8. Sambrook PN, de Jager JP, Champion GD. Synovial complications of spondyloepiphyseal dysplasia of late onset. *Arthritis Rheum*. 1988;31:282-7.
9. Bal S, Kocyigit H, Turan Y. Spondyloepiphyseal dysplasia tarda; four cases from two families. *Rheumatol Int*. 2009;29:699-702.