

CAPÍTULO 44

Otras etiologías: alteraciones de la talla y de la estructura ósea

Claudio Alfredo Fernández

Tlön será un laberinto, pero es un laberinto urdido por hombres, un laberinto destinado a que lo descifren los hombres.

-Jorge Luis Borges, *Tlön, Uqbar, Orbis Tertius*

En este capítulo y en el subsiguiente se tratarán enfermedades y síndromes relacionados con el aparato locomotor en un intento de sistematización según alguna característica significativa. Toda clasificación o sistemática no es otra cosa que la subordinación de los aspectos de un universo a uno cualquiera de ellos.⁸⁸ El propósito, además del interés pedagógico, radica en intentar establecer un orden racional de análisis.

La referencia de un paciente suele realizarse a instancia de un diagnóstico genético presuntivo o de certeza. Ocasionalmente, el médico debe orientarse por el aspecto fenotípico como primera aproximación diagnóstica (Alman, 2006) (Maroteaux. 1982).

En este apartado se incluyen las alteraciones de la talla y la afectación primaria de la estructura ósea. La mayoría de estas enfermedades son congénitas y de etiología genética, constituyendo los siguientes síndromes (**Tabla 44.1.**)

⁸⁸ Jorge Luis Borges. *Tlön, Uqbar, Orbis Tertius*. Ficciones, 1941

Por crecimiento excesivo simétrico	Marfan y hábitos marfanoides	Laurence-Moon-Biedl
	Willi-Prader	Sotos
Por crecimiento excesivo asimétrico	Neurofibromatosis	Linfangiomatosis
	Beckwith-Wiedemann	Macroductilia
	Hemihipertrofia idiopática	Lipomatosis
	Klippel Trenaunay	
Por talla baja	Displasias esqueléticas	Disautonomía de Riley-Day
	Mucopolisacaridosis	Rubintein-Taybi
	Cornelia de Lange	Robinow
	Progeria	Uña-rótula
Por desarrollo anárquico del cartilago o tejido fibroso	Displasia epifisaria hemimélica	
	Exostosis múltiple	Displasia fibrosa
	Encondromatosis de Ollier	Jaffé-Capanacci
Por anomalías de densidad ósea y remodelado cortical	Osteogénesis imperfecta	Melorreostosis
	Osteopetrosis	Osteopoiquilia

Tabla 44.1. Síndromes con alteración de la talla y la estructura ósea

El **síndrome de Marfan** es de transmisión autosómica dominante y consiste en una síntesis de fibrilina anómala, proteína constituyente del tejido conectivo. Fenotípicamente, además de la talla alta, se constatan: dolicomegalia, estrías cutáneas y diversas manifestaciones ortopédicas: escoliosis, arachnodactilia, pies planos, pecho excavado o en carena e hiperlaxitud articular. Es frecuente la ectopia del cristalino (80 %) y especialmente, el prolapso de la válvula mitral, dilatación y aneurisma de la aorta ascendente (**Fig. 44.1.**). La sospecha de Marfan es motivo de referencia inmediata con especialistas en cardiología y oftalmología.



Fig. 44.1. Síndrome de Marfan

a) Niña de 12 años, talla alta, arachnodactilia, miopía, pectus excavatum, pies planos y severa escoliosis doble mayor clásica. **b)** Curva torácica derecha de 87 grados y lumbar izquierda de 110 grados. **c)** y **d)** Significativa cifosis toracolumbar. Aspecto clínico y radiográfico. **e)** El pulgar

aducido sobrepasa el borde cubital de la mano por la hiperlaxitud, signo del pulgar, predictivo de síndromes de Marfan, marfanoides y Ehlers-Danlos.

Como hábitos marfanoides se incluyen un grupo de afecciones similares al síndrome de Marfan por su fenotipo, pero diferentes en su curso evolutivo: constitucional, homocistinuria, síndrome de Sticker (o de Abraham Lincoln), aracnodactilia congénita y de Achard entre otras (**Fig. 44.2.**).

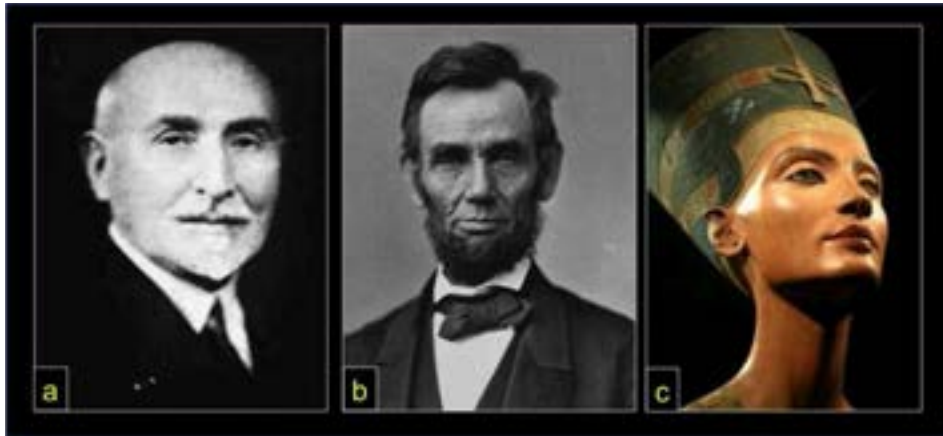


Fig. 44.2. El síndrome de Marfan en la historia

a) Jean Antoine Marfan, 1858 - 1942, pediatra francés.⁸⁹ **b)** Abraham Lincoln (EE. UU. 1809 - 1865). Abogado y político, XVI Presidente de los EE. UU. La carencia de estudios de ADN dificulta el diagnóstico diferencial entre síndrome de Marfan y de Stickler (Alman, 2006).⁹⁰ **c)** Nefertiti, Egipto 1370 a.C.- ?, esposa del Faraón Akhenatón de la Dinastía XVIII de quien se sospecha padecía el síndrome (Walkari, 1998).⁹¹

El **síndrome de Willi Prader** obedece a una delección del brazo largo del cromosoma 15 cuya expresión clínica es: talla baja, hipogonadismo, obesidad central, diabetes, retardo mental, hipotonía muscular, manos y pies pequeños y escoliosis evolutiva (**Fig. 44.3.**).

⁸⁹ Recuperado de: <https://www.historiadelamedicina.org/marfan.gif>

⁹⁰ Recuperado de: <https://images.app.goo.gl/ZiNqpmGL3FNZQsWZA>

⁹¹ Recuperado de: https://2.bp.blogspot.com/_RbBkO3LGoDY/SyXvO4OPvzI/AAAAAAAAANE/BIqTo4bVy6M/s1600/Nefertiti1.jpg



Fig. 44.3. Síndrome de Willi-Prader

a) Pintura de Carreño de Miranda (España, 1614 - 1685). *La monstrea desnuda* (Eugenia Martínez Vallejo, 1680) (Cortesía Museo del Prado, Madrid, España).⁹² **b)** Aspecto clínico, obesidad y escoliosis toracolumbar izquierda.

La **neurofibromatosis** (NF) es una facomatosis (*del griego phacos = lenteja, oma = masa o tumor y osis = sufijo de formación*). Hay varias formas de NF, pero la de mayor implicancia ortopédica y traumatológica es el tipo I o *enfermedad de Von Recklinghausen*. Su etiología es genética, de transmisión autosómica dominante con penetrancia del 100 %, expresividad variable y alta probabilidad de mutaciones espontáneas. El gen responsable está en el cromosoma 17 que codifica la proteína *neurofibrina* o factor de supresión de crecimiento tisular, su ausencia o disminución, facilita la génesis de tumores. Definición y patogénesis sustentan el siguiente aforismo de suma importancia clínica: **“La enfermedad es el tumor y el tumor es la enfermedad”** (Fig. 44.4.).

Significa que en el transcurso de la vida el paciente puede desarrollar un tumor neuroectodérmico, y por ende, se deben realizar estudios complementarios periódicamente para su detección temprana.

El diagnóstico de la enfermedad requiere al menos dos de las siguientes manifestaciones:

- **Cutáneas:** pecas en áreas no expuestas al sol, manchas café con leche de tamaño superior a 5 mm.
- **Oculares:** hamartomas en el iris o nódulos de Lisch, sin consecuencia para la visión pero evocadores del diagnóstico.
- **Neurofibromas:** un primer tipo está compuesto por células de Schwann y tejido conectivo, *Schwannoma*, puede afectar cualquier área anatómica, pero es de mayor frecuencia en la piel. Estos pueden agruparse y constituir un molusco. En general se detectan a partir de los 10 años. Un segundo tipo son los *neurofibromas*

⁹² Recuperado de: <https://uploads4.wikiart.org/images/juan-carreno-de-miranda/la-monstrea-desnuda-eugenia-martinez-vallejo-unclothed.jpg!Large.jpg>

plexiformes, estructuras tumorales congénitas muy infiltrativas, hiperpigmentadas, responsables de gigantismo de miembros y deformación facial.

- **Óseas:** escoliosis o cifoescoliosis torácica de ángulo agudo compuesta por pocas vértebras y costillas distróficas, estas últimas remedan la forma de un lápiz con la punta muy afinada. El conjunto posee alto riesgo de daño medular. El canal neural suele ser amplio por la acción horadante de una duramadre engrosada y pulsátil. Los agujeros de conjugación expandidos y pedículos delgados denuncian la presencia de neurofibromas (**Figs. 44.5 y 44.6.**). La deformidad cifoescoliótica suele instalarse tempranamente y se trata indefectiblemente con cirugía, consistente en una instrumentación y adición de injerto, pero... **“La NF ama la pseudoartrosis”**. Los huesos largos pueden incurvarse o presentar pseudoartrosis congénita o adquirida, especialmente en pierna o antebrazo. No son excepcionales las lesiones líticas que remedan quistes o tumores óseos.
- **Malignización:** ocurre entre el 1 % y el 20 %. Suelen afectarse los nervios óptico, acústico y cualquier estructura del sistema nervioso central o periférico. Hay mayor predisposición para el desarrollo de algunos tumores: Willms, rabdomiosarcomas y feocromocitoma.



Fig. 44.4. NF I o enfermedad de Von Recklinghausen

Paciente de 22 años, NF 1. **a)** Múltiples manchas café con leche, pecas y neurofibromas en tegumentos. Consulta por cruralgia e hipotrofia del cuádriceps izquierdo. **b), c) y d)** RM cortes coronal, axial y sagital. Voluminoso Schwannoma en “botón de camisa” que ocupa el agujero de conjugación L2-L3 izquierdo y horada el pedículo L2. Este hallazgo justifica la sintomatología. Nótese en “c”, otro tumor similar a la derecha. **e)** Clásica ectasia dural de la NF 1. **f) y g)** Fotos intraoperatorias del tumor izquierdo antes y después de la resección respectivamente (flechas amarillas). Los elementos metálicos son tornillos pediculares.



Fig. 44.5. NF I o enfermedad de Von Recklinghausen

Niña de 6 años. **a)** y **b)** Manchas café con leche, pecas axilares y neurofibroma plexiforme pigmentado en hemitórax y abdomen derecho. **c)** Aspecto clínico clásico de una cifoescoliosis distrófica grave. **d)** Espinografía coronal escoliosis torácica derecha de 80 grados. **e)** Espinografía de perfil, significativa cifosis de 88 grados. **f)** Reconstrucción 3D por TC, vista coronal anterior. Elocuente distrofia de cuerpos vertebrales, deformidad angular coronal y afinamiento de costillas izquierdas en la concavidad de la deformidad.

El **síndrome proteus** es de etiología desconocida. La mayoría de los casos son esporádicos. Semeja la NF1, pero carece de nódulos de Lisch y manchas café con leche. Lo clásico es la hemi hipertrofia somática, macrodactilia, lipomas, tumores subcutáneos, engrosamiento notable de la piel, nevus, verrugas. A nivel ortopédico son clásicas la escoliosis y las groseras deformaciones de cráneo y extremidades. Proteus fue un Dios egipcio, Prouti, que custodiaba la fauna marina en las adyacencias del Nilo, tenía el don de adivinar el futuro. Como este atributo le disgustaba, solía cambiar de aspecto con el fin de ocultarse de sus interrogadores. Joseph Carey Merrick fue un joven inglés que padeció una forma extrema de esta enfermedad y recibió el apelativo de *El hombre elefante* (**Fig. 44.7.**) (Alman, 2006).

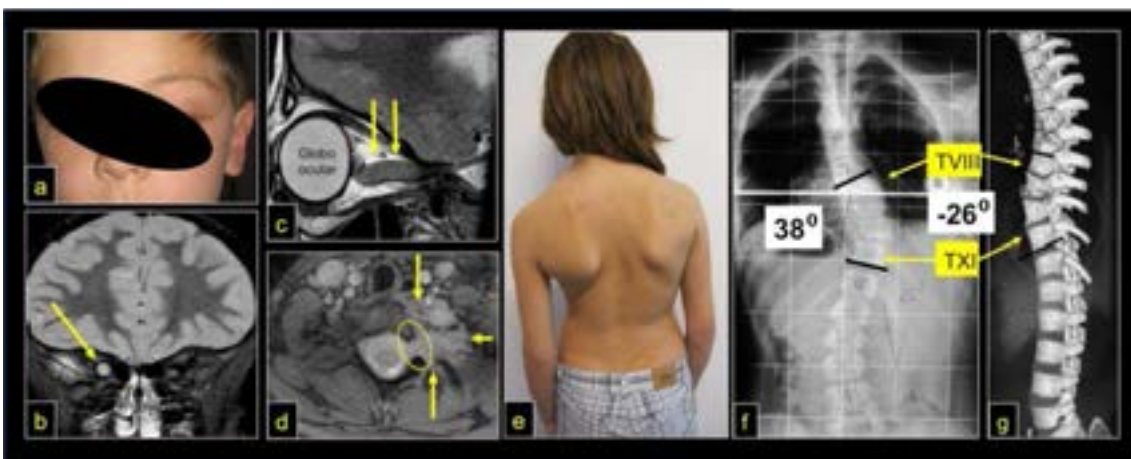


Fig. 44.6. NF I. Una enfermedad variopinta

a) Mayor volumen periorbitario, la NF ama al esfenoides. **b)** RM coronal, la flecha señala el nervio óptico derecho hiperplásico. **c)** RM sagital de la órbita, las flechas indican el trayecto de un nervio óptico voluminoso sospechado de degeneración tumoral. **d)** Neurofibroma en columna cervical delimitado por flechas. El círculo amarillo señala el agujero de conjugación. **La enfermedad es el tumor y el tumor es la enfermedad.** **e)** Niña de 12 años, nótese el desequilibrio del tronco, la asimetría de hombros y escápulas y las manchas café con leche. **f)** Clásica escoliosis de la NF de rayo corto, es decir, entre pocas vértebras. **g)** Lordosis torácica en la misma paciente.

“El hueso esfenoides tiene tres enamoradas: la neurofibromatosis de Von Recklinghausen, la displasia fibrosa y la histiocitosis.”



Fig. 44.7. Síndrome proteus.

a) y b) Joseph Carey Merrick, 1862-Londres-1890, alias “El hombre elefante”.⁹³ Fue exhibido en ferias y circos, vendido como animal y espécimen para estudio médico. La tragedia de su vida fue llevada al cine en 1980 bajo la dirección de David Lynch y protagonizada magistralmente por el actor británico John Hurt. Basada en los libros *El Hombre Elefante* y otras reminiscencias (1923) de Sir Frederick Treves y *El Hombre Elefante: Un Estudio de la dignidad humana* (1971) de Ashley Montagu (Lynch, 1880). Tuvo ocho nominaciones al Oscar. **c)** Caracterización excelsa de Merrick para la película citada.⁹⁴ **d)** Foto de John Hurt (Inglaterra 1940-2017).⁹⁵

La **hemihipertrofia** es el aumento de volumen y longitud de un hemicuerpo de origen congénito y de etiología desconocida. El porcentaje de crecimiento excesivo se mantiene estable durante todo el crecimiento, lo cual implica una agravación progresiva (**Fig. 44.8**) Toda hipertrofia

⁹³ Recuperado de: <https://images.app.goo.gl/QiWUYqZGWWSucuby5>

⁹⁴ Recuperado de: https://ichef.bbci.co.uk/news/624/cpsprodpb/F5A4/production/_93848826__0296776_mediai-tem77819146.jpg

⁹⁵ Recuperado de: https://ichef.bbci.co.uk/news/412/cpsprodpb/0630/production/_93848510_hurtafp.jpg

de miembro inferior adquirida, hasta no demostrar lo contrario, debe atribuirse a tumores de retroperitoneo, malformaciones renales o vasculares. El **síndrome de Klippel Trenaunay** asocia hipertrofia de un miembro inferior, várices y angiomas.



Fig. 44.8. Hemihipertrofia congénita

a) y c) Aspecto clínico de una niña de 12 años con hemihipertrofia somática en longitud y circunferencia a predominio del miembro inferior derecho. b) Pangoniometría y medición radiográfica de longitudes óseas. La discrepancia es de 2,5 cm con una predicción final de 4 cm.

Las **displasias esqueléticas** (DE) son un grupo de enfermedades heterogéneas que afectan sensiblemente el crecimiento, la mayoría obedecen a un disturbio genético. En la actualidad se reconocen 450 tipos. El común denominador es la *baja talla*, es decir, aquella inferior a dos desvíos estándares por debajo de lo esperado para idéntica edad y sexo. El extremo es el enanismo, cuando se prevé que el individuo, como adulto, medirá menos de 1.40 m. La baja estatura puede afectar principalmente el tronco, los miembros o ambos segmentos. Estas enfermedades pueden coexistir con patología extraósea significativa como desprendimiento de retina, glaucoma, traqueomalacia, insuficiencia respiratoria y sordera. El diagnóstico antenatal es posible toda vez que se detecta por ecografía un fémur corto.

Todas las DE generan diversas deformaciones de los miembros y de la columna vertebral: cifosis, escoliosis, restricción del canal neural, hipoplasia de odontoides e inestabilidad espinal (**Fig. 44.11.**). La más frecuente es la **acondroplasia**, enfermedad de transmisión autosómica dominante, aunque la mayoría ocurren por mutación espontánea. El enanismo es la consecuencia de la alteración de la osificación endocondral y predominantemente rizomélico, es decir, a expensas del segmento proximal de los miembros. La afectación de las sincondrosis vertebrales ocasiona estrechez de canal espinal o del foramen magno, causa esta última de cuadriparesia, déficit respiratorio y óbito. En ocasiones se desarrolla una significativa cifosis toracolumbar (**Fig. 44.9.**).



Fig. 44.9. Displasias esqueléticas en el arte

Las meninas, obra excelsa de Diego Velázquez de 1656. Una mirada médica: en el centro la Infanta Margarita de Austria a los 6 años. A su izquierda la menina Isabel de Velasco, luego Mari Bárbola, enana acondroplásica, facies típica, prominencia del frontal. Luego Nicolasito Pertusato, tiene 16 años, padece enanismo hipofisario, compárese con la talla de la Infanta.⁹⁶ Esta última tiene la facies típica de la Casa Habsburgo o Austria, quienes al practicar endogamia tenían elevada probabilidad de padecer patologías mendelianas de carácter recesivo. Prognatismo, nariz afilada y labio inferior bello o prominente (Museo Nacional del Prado, Madrid).

Las **mucopolisacaridosis** (MPS) son un grupo específico de DE determinadas genéticamente y caracterizadas por una deficiencia enzimática en los lisosomas cuya función normal es degradar los mucopolisacáridos, constituyentes de la sustancia fundamental de los cartílagos de crecimiento. La acumulación de metabolitos parciales de mucopolisacáridos en los lisosomas, definen a estas enfermedades como de *sobrecarga lisosómica*, término no exclusivo de las MPS, ya que hay déficits enzimáticos lisosómicos que impiden la degradación de lípidos, por ejemplo, la *enfermedad de Gaucher* (Figs. 44.10. y 44.12.).

⁹⁶ Recuperado de: https://www.museodelprado.es/coleccion/obra-de-arte/las-meninas/9fdc7800-9ade-48b0-ab8b-edee94ea877f?_ga=2.266963342.1647628524.1624133466-41871186.1624133466

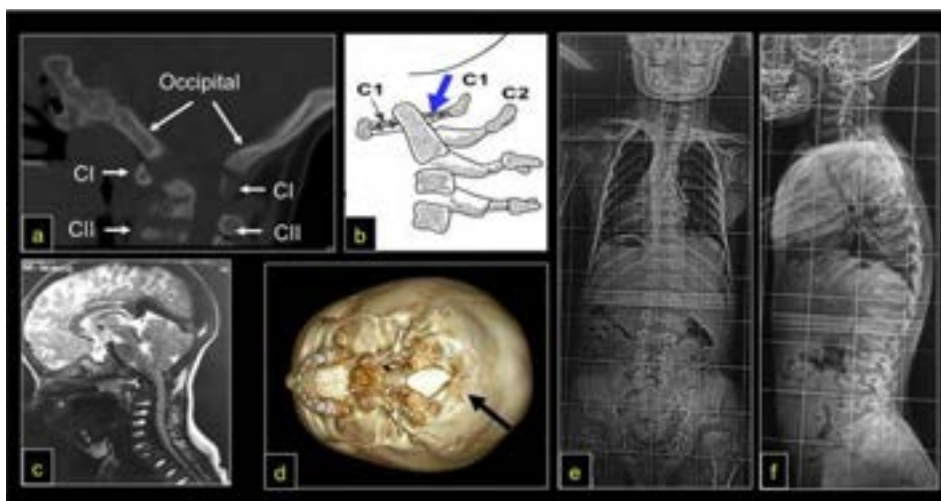


Fig. 44.10. Caso ejemplo. Displasia metatrópica

Niño de 2 años con enanismo rizomélico. **a)** y **b)** TC sagital de base del cráneo. Inestabilidad o luxación congénita entre atlas y axis con franca disminución del canal neural. **c)** Dibujo explicativo de lo anterior. **d)** Asimetría y restricción de volumen del foramen magno. **e)** Espinografía. Nótese la platisspondilia espinal y la afectación de las caderas con franco aumento de las metáfisis. Este niño fue tratado con una cirugía de agrandamiento del foramen occipital, resección parcial del arco posterior del atlas, injerto óseo e inmovilización.

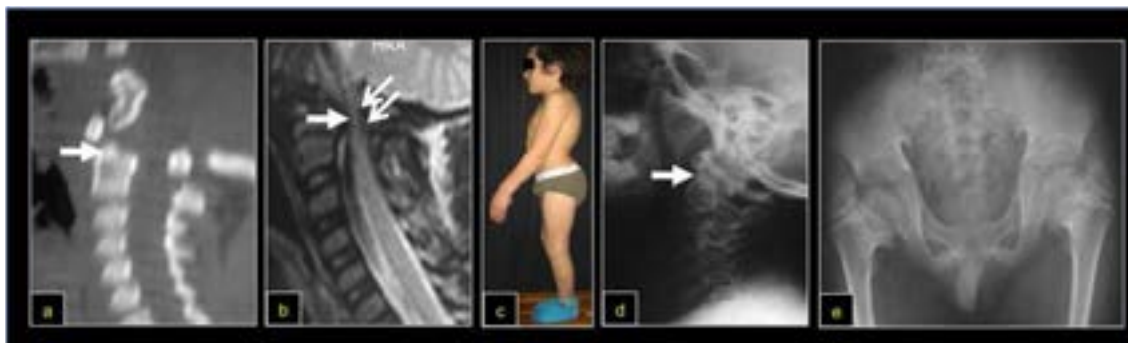


Fig. 44.11. Displasia espondiloepifisaria

a) Paciente de 5 años con cuadriparesia espástica, aplasia de la apófisis odontoides e inestabilidad C1-C2 resultante (flecha). **b)** RM en T2, severa compresión del neuroeje anterior a nivel C1-C2 (flecha amarilla) y posterior en la base del cráneo (flechas negras). **c), d)** y **e)** Paciente de 10 años con displasia espondiloepifisaria, baja talla (-3 desvíos estándar), hipoplasia de odontoides (flecha) y coxa vara bilateral. La ausencia o escaso desarrollo de la apófisis odontoides es causa de inestabilidad entre atlas y axis con riesgo de muerte por compresión medular alta. Ambos niños fueron tratados por cirugía de liberación del neuroeje y estabilización con excelente resultado.

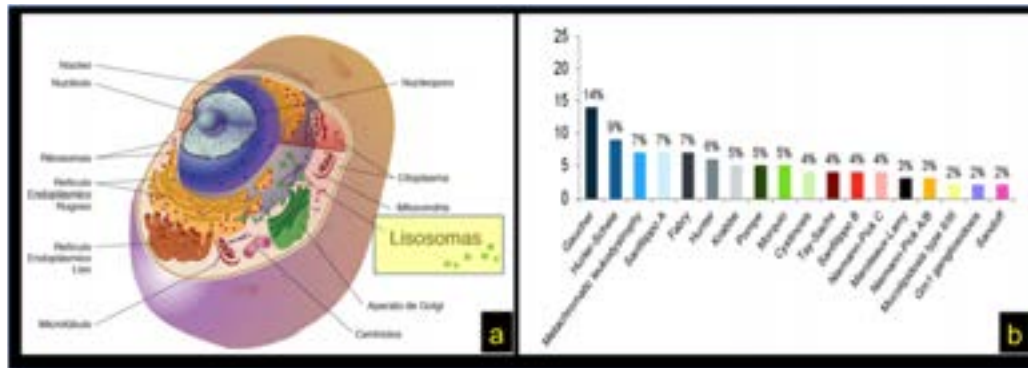


Fig. 44.12. Enfermedades por sobrecarga lisosómica

El común denominador es un déficit enzimático lisosómico que impide la degradación de determinadas sustancias químicas. La consecuencia es un excedente de precursores específicos que se acumulan en diversos tejidos con variada repercusión clínica. **a)** Célula en tridimensión. **b)** Columnas de frecuencia (Meikle, 1999).

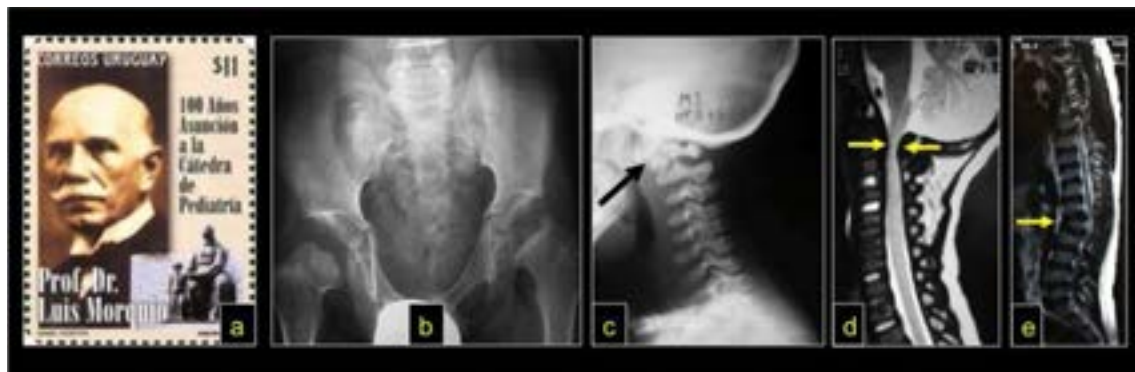


Fig. 44.13. Enfermedad de Morquio

a) Luis Morquio, 1867-1935. Médico pediatra uruguayo que describió la MPS que lleva su nombre. Estampilla postal conmemorativa de Correos de Uruguay.⁹⁷ **b)** Niño de 6 años, severa incongruencia articular de las caderas. **c)** Aplasia de apófisis odontoides e inestabilidad atlóido-axoidea. **d)** RM, compresión del neuroeje anterior y posterior (flechas). **e)** RM, platispondilia y cifosis toracolumbar con ápex malformativo en T10 (flecha). En la base de la apófisis odontoides hay abundante acumulación de MPS. Estas sustancias pueden detectarse en orina por cromatografía.

En 1933, una médica pediatra de Los Países Bajos, **Cornelia de Lange**, describió el síndrome que luego llevaría su nombre, originado en una duplicación o delección del cromosoma tres. Son niños de talla baja y pequeños desde su gestación. Cursan con retraso mental y severos problemas de deglución y regurgitación gastroesofágica, causa de óbito o de riesgo anestésico incrementado. Además de la facies característica, pueden asociar luxación de la cúpula radial, agenesia de cúbito, clinodactilia, anomalías del pulgar y significativas deformidades espinales (**Fig. 44.13.**) (Alman, 2006).

⁹⁷ Recuperado de: <http://himajina.blogspot.com/2012/09/dia-del-pediatra-uruguayo.html>

El **síndrome de exostosis múltiple congénita** responde a una herencia autosómica dominante y consiste en el desarrollo de múltiples tumores benignos o excrecencias osteocartilaginosas denominadas osteocondromas. En ocasiones, inducen deformaciones óseas o pueden comprimir estructuras nobles. En adultos, las localizaciones pélvica y espinal pueden malignizar (**Fig. 44.14.a**).

El encondroma es un tumor benigno compuesto por cartílago que se desarrolla en el centro de las metáfisis. Clásicamente su aspecto radiográfico es lítico con microcalcificaciones en su estroma. Está incluido en este capítulo en relación con la **encondromatosis múltiple** o **enfermedad de Ollier**, responsable de alteraciones de longitud y deformidad ósea y probabilidad de malignización en la vida adulta. La asociación con angiomas de partes blandas constituye el **síndrome de Mafucci**, de alto riesgo de malignización o desarrollo de carcinomas en órganos internos (**Fig. 44.14.b y c**).

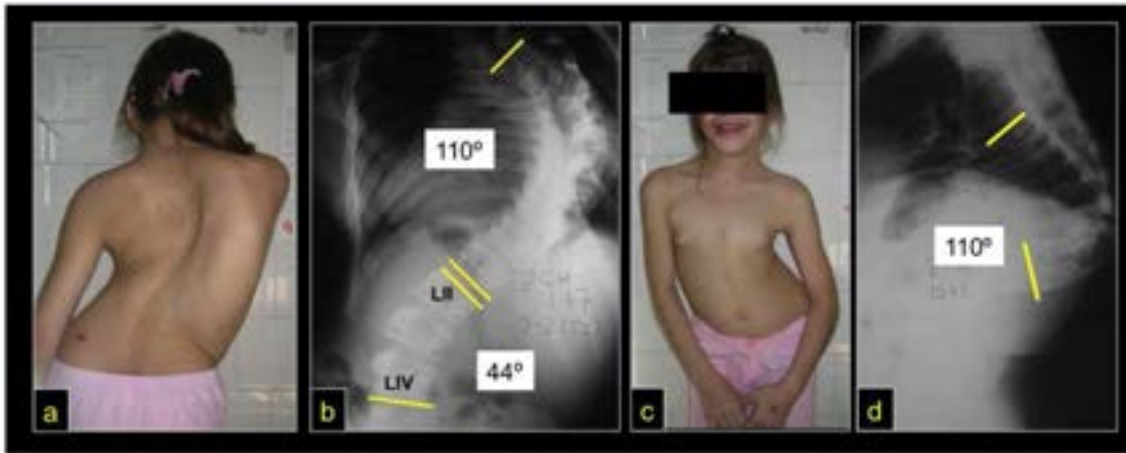


Fig. 44.14. Síndrome de Cornelia de Lange

Niña de 11 años 7 meses. a), b) y c) Severa deformidad del tronco por escoliosis torácica de 110 grados Cobb en los albores de la pubertad: giba angular, desequilibrio y asimetrías del triángulo del tallo y cinturas escapular y pelviana. d) Cifosis toracolumbar angular de 110 grados.

La **displasia fibrosa** es una lesión pseudotumoral hereditaria con probabilidad de mutaciones espontáneas. Su característica es el reemplazo de la matriz ósea por hueso inmaduro y un tejido conectivo anárquico. Radiográficamente las lesiones adoptan un aspecto de menor densidad o radiolúcido en vidrio esmerilado. Puede afectar un hueso o varios (monostótica y poliestótica respectivamente), incluir manchas cutáneas pigmentadas y ocasionalmente anomalías endocrinas (**síndrome de McCune Albright**). El reblandecimiento óseo origina deformaciones en huesos largos y escoliosis, así como fracturas patológicas (**Figs. 44.14.d y e, y 44.15.**) (Leet, 2004).



Fig. 44.15. Desarrollo anárquico del cartílago o tejido fibroso

a) Paciente de 15 años, síndrome de exostosis múltiple, nótese los osteocondromas en metáfisis de rodilla y tobillo (círculos amarillos). b) y c) Niño de 5 años, encondromatosis múltiple (enfermedad de Ollier). Lesiones líticas en iliaco y miembro inferior derecho. Aspecto de los tumores en RM. d) y e) Paciente de 20 años, fractura patológica en primera vértebra lumbar en contexto de displasia fibrosa polioestótica y síndrome de McCune Albright (flechas amarillas).



Fig. 44.16. Displasia fibrosa polioestótica

Niño de 12 años. a) y b) Nótese las manchas pigmentadas cutáneas y la severa escoliosis doble mayor. c) y d) Clásica deformidad en varo o “cayado de pastor” de los cuellos femorales. Aspecto radiográfico en “vidrio esmerilado” producto de mixturación de hueso y tejido displásico.

La **osteogénesis imperfecta** es una enfermedad genética que altera la síntesis del colágeno. Su denominador común es la fragilidad ósea. Características de la enfermedad: fracturas reiteradas, deformaciones óseas, alteración de la dentinogénesis, escleróticas azules e hipoacusia. Algunas formas solapadas pueden confundirse con fracturas por maltrato (**Figs. 44.16., 44.17. y 44.18.**).



Fig. 44.17. Osteogénesis imperfecta en la historia

a) En el año 866 A.D. Las fuerzas vikingas danesas al mando de **Ivar sin huesos** conquistaron York, capital de Yorkshire, entonces Jórviik reino de Northumbria.⁹⁸ El rey vikingo padecía alguna forma de **osteogénesis imperfecta** y sufría frecuentes fracturas. **b)** Invasión y territorio conquistado por Ivar (mapa en rojo).⁹⁹ **c)** En el año 1066 A.D., Guillermo El Conquistador deviene el primer Rey Normando de Inglaterra luego de la batalla de Hastings. Hace exhumar y quemar los restos de Ivar.¹⁰⁰ **d)** Foto del actor danés Alex Høgh Andersen en la serie de televisión Vikings. (O 'Sullivan et al., 2013-2020), (Hadis, 2012).

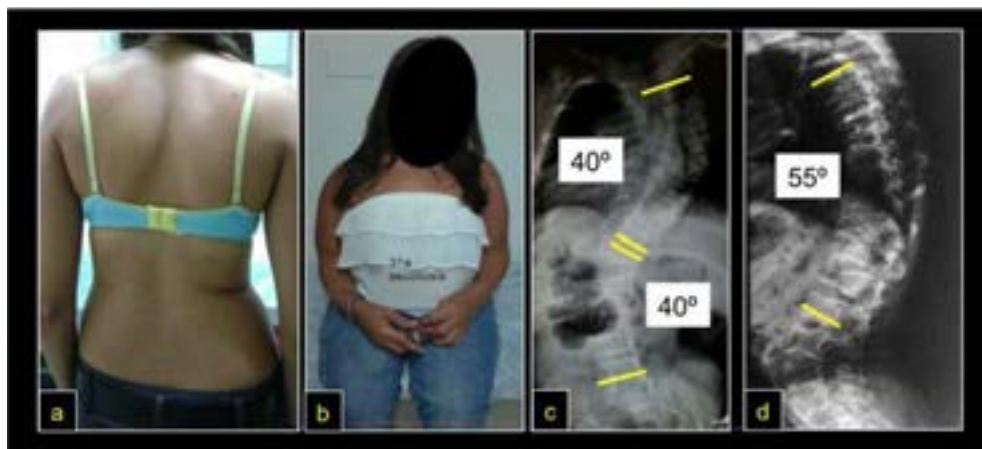


Fig. 44.18. Osteogénesis imperfecta

a) y **b)** Paciente de 31 años, antecedente de fracturas de huesos largos, escleróticas azules, escoliosis doble mayor y cifosis regular. **c)** y **d)** Aspecto radiográfico. Nótese la **platispondilia generalizada** (cuerpos vertebrales colapsados).¹⁰¹

El **raquitismo** consiste en un defecto de la mineralización del hueso en crecimiento. Clásicamente se distinguen dos tipos: adquirido por carencia de vitamina D y hereditario o hipofosfatémico ligado al X. En ambos casos la paupérrima mineralización es debida al déficit de fosfato, determinado por acción de la hormona paratiroidea en el tipo carencial o de causa genética en

⁹⁸ Recuperado de: <https://images.app.goo.gl/1ctTDe6qZmASPS5L7>

⁹⁹ Recuperado de: <https://images.app.goo.gl/VNNhX6587EinaLms5>

¹⁰⁰ Recuperado de: <https://images.app.goo.gl/FYrZqVbmJgFncSBN6>

¹⁰¹ Gentileza de Álvaro Toro Posada, Universidad de Antioquía, Medellín, Colombia

el segundo (**Fig. 44.19.**). La afectación del crecimiento óseo determina huesos cortos, deformes y con metáfisis ensanchadas. El rosario costal, el craneotabes o plagiocefalia son producto de lo referido. Los signos radiográficos son muy elocuentes: ensanchamiento de las fisis, metáfisis en forma de cáliz, adelgazamiento cortical, desmineralización, incurvaciones en varo o valgo y pseudofracturas o áreas radiolúcidas de Milkman-Looser.

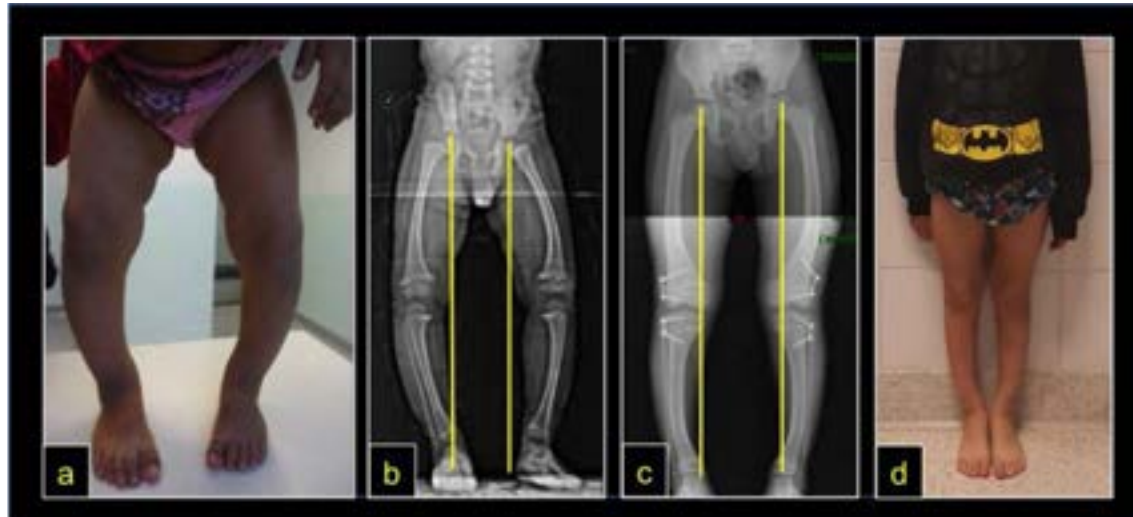
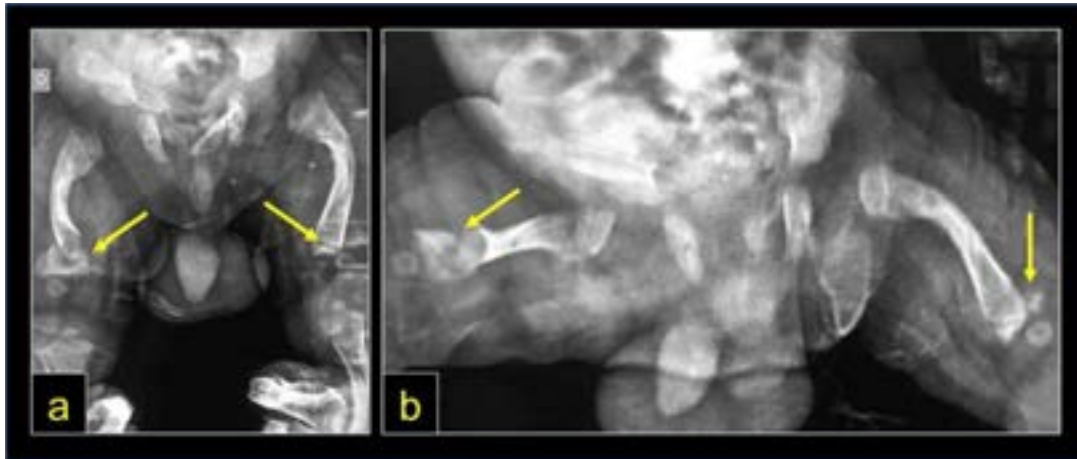


Fig. 44.20. Raquitismo hipofosfatémico

Paciente de 5 años. a) y b) Genu varo: aspecto clínico y radiográfico previo al tratamiento. Además de la anomalía de ejes, nótese la incurvación metafisodiafisaria, el ensanchamiento de las metáfisis y el significativo espesor de la fisis. c) Modulación de crecimiento con osteosíntesis transitoria. El bloqueo asimétrico de la fisis permite al lado libre el crecimiento normal y corrección. d) Aspecto clínico a los dos años de seguimiento, momento de retirar los implantes.

¹⁰² Gentileza Pablo Núñez, Hospital de Niños Sor María Ludovica, La Plata, Argentina

Las **osteochondrosis** obedecen a un defecto en la osificación endocondral de causa desconocida. La alteración de la irrigación es aún controversial. Puede afectar diversos huesos en sus epífisis, fisis y metáfisis. El motivo de consulta, muy frecuente por otra parte, es el dolor iterativo y el aumento de volumen del área. En general, son benignas y auto resolutivas a excepción de algunas formas de osteocondritis disecantes que pueden cursar con repercusión articular: bloqueos, cuerpos libres intraarticulares, hídrtrosis o hemartrosis (**Fig. 44.21.**) (Mackenzie, 2006).

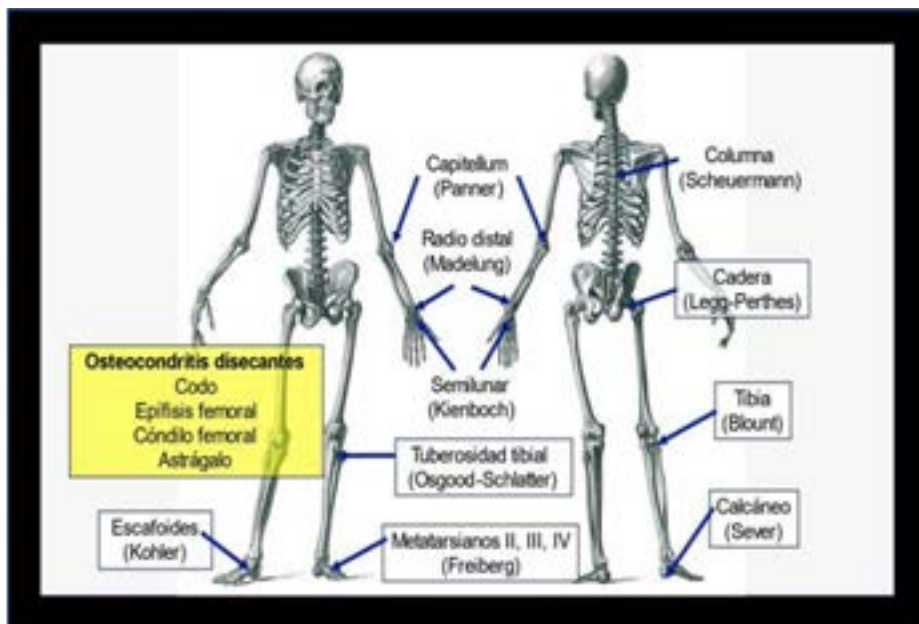


Fig. 44.21. Osteochondrosis más frecuentes

Nótese que las osteocondritis disecantes representan una entidad especial.

Referencias

- Alman, B. A. A., Goldberg, M. J. (2006) Syndromes of Orthopaedic Importance. En R.Morrisy and S. Weinstein. *Lovell and Winter's Pediatric Orthopaedics, Sixth Edition. Chapter 9* (251-313). Philadelphia. Lippincott & Williams. ISBN 0-7817-5358-9
- Hadis, M. (2012) *Regreso a "Ulrica". Siete guerreros Nortumbrios*. Capítulo 7 (119-137). Buenos Aires. Emecé. ISBN 978-950-04-3390-7
- Leet, A. I., Magur, E., Lee, J. S., Wientroub, S., Robey, P. G., & Collins, M. T. (2004). Fibrous dysplasia in the spine: prevalence of lesions and association with scoliosis. *The Journal of Bone and Joint Surgery. American Volume*, 86 (3), 531–537.
- Lynch, D. (Director) Cornfeld S., Sanger J., Brooks M. (Productores) (1980). The elephant man. *Película. Estados Unidos. Brookfilms*
- Mackenzie, W. G., Gabos, P. G. (2006). Localized Disorders of Bone and Soft Tissue. Editors R.Morrisy and S. Weinstein. *Lovell and Winter's Pediatric Orthopaedics, Sixth Edition. Chapter 10* (315-356) Philadelphia. Lippincott & Williams. ISBN 0-7817-5358-9

- Maroteaux, P. (1982) *Maladies osseuses de l'enfant*. Chapitres 3-7 (33-329) France. Flammarion Médecine Sciences. ISBN 2-257-12231-3
- Meikle, P. J., Hopwood, J. J., Clague, A. E., & Carey, W. F. (1999). Prevalence of lysosomal storage disorders. *JAMA*, 281(3), 249–254. <https://doi.org/10.1001/jama.281.3.249>
- O'Sullivan, M., Hockin, S., Marsh, S., Gasmer, A., Flynn, J., Weber J., Hirst, M. (Productores Ejecutivos) (2013-2020). Vikings [Serie de Televisión]. TM Productions, Take 5 Productions, Octagon Films, Shaw Media
- Walkari, M. (1998) Sinuhé, el Egipcio. Barcelona. Ed. Planeta -De Agostini. ISBN 84-395-6942-