

GENU VALGO UNILATERAL EN EL SINDROME DE ONICOOSTEODISTRIFIA HEREDITARIA

Dra. Joyse Cortez
Dr. Brinolfo Fonseca
Dr. Humberto Valbuena

**Tesis Ganadora del Primer Premio (Ex Aquo)
Jornada Científicas de Fin de año SVCOT,
Caracas, Tres Epocas, 8 Diciembre 1996.**

Introducción

Nuestro trabajo dentro de la naturaleza de las tesis de grado, se incluyen en "Los Proyectos Factible" de ejecución prospectiva, caracterizado por la elaboración de un estudio sistemático, cuyo fin es alcanzar el diagnóstico preciso y realizar el tratamiento quirúrgico y/u ortopédico para la resolución del poco común "Síndrome de onico - osteo - distrofia".

El objetivo es dar a conocer la presencia de genu valgus unilateral en el síndrome antes mencionado, aún no reportado en las publicaciones de la literatura mundial, donde la efección es bilateral.

De esta forma eliminar posibles errores diagnósticos, por falta de reconocimiento, ofreciéndole a los pacientes afectados con poca edad, un desarrollo acorde, sin limitaciones de los rangos articulares y deformidades rotacionales y angulares durante la vida adulta, extendiendo este beneficio a su descendencia.

MARCO HISTORICO

En 1820 Chaletain describió el caso de un paciente con anomalías congénitas de uñas, codos y rodillas. Fue el primer señalamiento de distrofia ungueal y displasia esquelética.

En 1897 Little citó una descripción de Sedgwick de una familia en la cual 18 miembros en cuatro generaciones no tenían uñas del pulgar, ni rótulas, lo que surgió la naturaleza hereditaria del trastorno.

En 1909 Wrede señaló afectación de los codos en este defecto hereditario.

En 1931 Osterricher estudió detalladamente esta anomalía.

En 1933 Turner observó ensanchamiento de las crestas ilíacas y prominencia de las espinas ilíacas anterosuperiores en algunos afectados.

En 1946 Founq durante la pielografía sistemática advirtió prolongaciones ósea cónicas en las caras dorsolaterales de los ilíacos a los que denominó cuer-

nos ilíacos, pero no las relacionó con ningún síndrome. Años más tarde dichos cuernos fueron relacionados como parte de un cuadro de anormalidades de rodillas, codos y uñas, por otros autores.

En 1957 Love y Beiler acuñaron el término de onicoosteodisplasia hereditaria.

MARCO TEORICO

1. Definición

La onicoosteodistrofia es un síndrome hereditario, con desórdenes en los tejidos originados en el ectodermo y mesodermo, de transmisión autosómico dominante, caracterizado por displasia ungueal, hipoplasia o ausencia de las rótulas, displasia de codos, prominencias ilíacas y disfunción renal.

II. Cuadro clínico

Distrofia Ungueal: Constituye la anomalía más común del síndrome, su expresión máxima está presente en los pulgares y menos intensa en los dedos situados más hacia el lado cubital, sólo en raras ocasiones afecta el meñique; en algunos casos las uñas de los pies están afectadas. La uña del pulgar puede faltar, ser bífida o hemiatrónica. Las uñas pueden mostrar disminución de su longitud e innumerables grietas longitudinales. En el 90% de los casos hay deformidades de las uñas, no se han desmostrado hasta hoy deformidades óseas en los dedos. La yema terminal puede extenderse en forma redonda desde la cara palmar a la superficie dorsal. Puede haber laxitud ligamentosa de las articulaciones metacarpo falángicas e interfalángicas.

Displasia de rodilla: La anomalía en cuestión se manifiesta por ausencia o hipoplasia de la rótula. La rótula hipoplásica puede ser ovoide, triangular o de forma irregular y surgir de varios centros de osificación. Puede estar en un punto más distal que en la rodilla normal, superpuesta a los condilos femorales o platillo tibial externo. El cuadro inicial puede ser de luxación lateral recurrente de la rótula, por hipoplasia del cóndilo lateral femoral. Por lo común hay grados diversos de genu valgo; el cóndilo femoral interno suele ser grande y prominente y el externo mostrar desarrollo deficiente. El platillo tibial externo puede deslizarse hacia abajo y adentro e incluso, mostrar surcos. El borde interno de la metáfisis tibial proximal tiende a deslizarse hacia arriba y adentro en un arco característico.

Displasia del codo: El ángulo, de acarreo de la

articulación del codo aumenta con un grado variable de cúbito valgo. Hay hipoplasia del lado externo de la articulación del codo que afecta no solamente al cóndilo y el epicóndilo sino también a la cabeza del radio. La cabeza del radio puede mostrar articulación normal con el cóndilo humeral o haber subluxación o luxación en sentido posterior. Puede haber exostosis puntiaguada de la cara lateral de la apófisis coronoides. Por lo común hay limitación del arco de movimiento de las articulaciones del codo.

Displasia pélvica: Los cuernos ilíacos y el ensanchamiento de las crestas, con prominencia de las espinas ilíacas anterosuperiores son las dos anomalías pélvicas identificadas. Los "cuernos" que constituyen uno de los signos característicos de la onicoosteodisplasia, son bilaterales, aparecen en el 75% de los casos y pueden ser visibles palpables o impalpables según su tamaño. En su punta puede haber centros secundarios de osificación; surgen desde etapas muy tempranas de la vida.

Displasias asociadas: Infrecuentes, pie zambo, luxación congénita de cadera, contractura congénita del meñique, pigmentación anormal del iris.

Difunción renal: En época ulterior de la vida, por lo común, tercero o cuarto decenio de la vida los pacientes presentan nefropatía, proteinuria y más tarde insuficiencia renal por daño en la membrana glomerular basal.

HERENCIA

Este síndrome se trasmite por un gen autosómico dominante simple.

Se advierte en cercanía neta entre el locus del gen uña-rótula con el grupo sanguíneo ABO.

El síndrome en una familia particular se transmitirá en asociación con uno de los genes A, B, u O solamente.

En la familia estudiada la transmisión se realizó según el siguiente esquema de cruzamiento genético:

En la primera generación el miembro afectado es el abuelo paterno cuya descendencia fueron ocho hijos (Segunda generación) de los cuales tres varones están afectados, dos valores sanos y dos hembras sanas.

En la tercera generación están afectados cuatro miembros, tres varones y una hembra. (Ver gráfico anexo).

CASOS CLINICOS

Se estudió una familia en tres generaciones, constituida de veinticuatro miembros, cuyos tres últimos integrantes, con edades de siete, cinco y tres años, acudieron en el mes de Marzo de 1996, a la consulta externa de Traumatología del Hospital "Dr. Domingo Luciani", cuyo motivo de consulta fue deformidad del miembro inferior izquierdo, con lateralización izquierda del cuerpo.

En la elaboración de la historia clínica, se realizó el examen físico en forma minuciosa, observándose:

Examen Clínico

Tercera Generación

Paciente femenino R.F. de 3 años de edad
Displasia de pabellones auriculares, puente nasal plano y ancho.

Manos: Laxitud ligamentaria de las articulaciones interfalángicas distales, uña del pulgar ausente con yema terminal extendida en forma redonda desde la cara palmar hasta la superficie dorsal. Uñas bífidas en los dedos pulgares.

Rodillas: Hipoplasia de rótulas, cóndilo femoral medio grande y prominente, palpación del surco intercondíleo en su totalidad. Gonalgia izquierda de dos meses de aparición, con valgo izquierdo incipiente.

Paciente masculino, epicantus, puente nasal, plano y ancho, displasia de pabellones auriculares, filtrum largo, boca pequeña, paladar ogival alto, caries dental.

Manos con laxitud ligamentaria de las articulaciones interfalángicas distales. Uña del pulgar ausente, con yema terminal extendida en forma redonda desde la cara palmar a la superficie dorsal. Uñas bífidas en los dedos pulgares y medios de ambas manos.

Rodillas con hipoplasia de rótulas, condilo femoral medio grande y prominente, lateral con desarrollo deficiente, palpación del surco intercondíleo en su totalidad, genuvalgo unilateral izquierdo; hiperlaxitud ligamentaria, que permite desviación en valgo a los movimientos pasivos de la articulación de la rodilla izquierda.

Codos: Cúbito valgo, hipoplasia del lado externo de la articulación (epitróclea) grande y prominente.

Paciente masculino G.F. de 7 años de edad.

Examen físico: Fenotipo exactamente igual al paciente de cinco años, con el antecedente del uso de férula antivalgo a los cinco años de edad, durante

un año. Presenta genu valgo unilateral izquierdo menos acentuado.

Segunda Generación

Paciente M-F. de 27 años de edad

Cara triangular, epicantus, puente nasal plano y ancho, displasia de pabellones articulares, boca pequeña, paladar ojival alto.

Manos: Uñas de pulgares ausentes, yema terminal extendida en forma redonda desde la cara palmar a la superficie dorsal. Uñas bífidas e hipoplásicas en el resto de los dedos inclusive el meñique con excepción del dedo medio.

Rodillas: Genu varo bilateral. Hipoplasia de rótulas localizadas sobre el cóndilo femoral lateral. Se palpa el surco intercondíleo en toda su extensión.

Codos: Cúbito valgo, hipoplasia del lado externo de la articulación, cóndilo humeral medio grande y prominente, subluxación de cúpula radial. Inicialmente el paciente presentaba limitación a la pronosupinación y a la extensión, las cuales mejoraron después de trabajo forzado, con levantamiento de pesas.

Pacientes masculinos: R.F. de 25 años y O.F. de 23 años.

Presentan las mismas características clínicas que el paciente anterior de 27 años con excepción de la limitación para la pronosupinación y extensión de los movimientos articulares de ambos codos.

Primera Generación

Paciente masculino A.F. de 41 años.

La única expresión fenotípica que presenta es la luxación de ambas rótulas al colocar las rodillas en flexión de 90°.

Estudios Radiológicos

Se tomaron proyecciones anteroposteriores y laterales de miembros superiores, miembros inferiores y pelvis, mediciones radiológicas de miembros inferiores.

Laboratorio

Se realizaron estudios de rutina como hematología completa, glicemia, urea, creatinina, determinación de fosfato, potasio, proteínas totales y fraccionadas, calcio y fósforo. Depuración de creatinina en 24 horas, examen de orina, heces.

Pruebas de funcionamiento hepático.

Estudios Especiales

Fueron realizadas evaluaciones a los integrantes de la tercera generación por los servicios de Pediatría, Nefrología, Cardiología Pediátrica, Endocrinología y el Centro Nacional de Genética Humana y Experimental de la Universidad Central de Venezuela.

Tratamiento

El tratamiento ortopédico consistió en la colocación de férulas anti-valgo con controles seriados trimestrales mediante estudios radiológicos y medición clínica.

El tratamiento quirúrgico dirigido a corregir la deformidad genu valgo unilateral, se basa en osteotomía de dos centímetros en el tercio distal del peroné izquierdo y osteotomía en cuña de base interna en el tercio proximal de tibia izquierda. Colocación de yeso inguinopédico por seis semanas y posterior controles radiológicos y clínicos mensuales.

RESULTADOS

1. El genu-valgo unilateral aparece a partir del tercer año de edad.
2. El paciente GF con tratamiento ortopédico de férula antivalgo, durante un año presenta un ángulo de acarreo menor al paciente JF que no se le indicó.
3. El paciente RF con cúbito valgo, presentó limitación de la pronosupinación y extensión de la articulación del codo, lo contrario, al, paciente MF que realizó trabajos forzados con levantamiento de peso disminuyendo notablemente su limitación
4. Ausencia de cuernos ilíacos, en este grupo familiar.
5. Los estudios radiológicos: se evidencia cóndilo femoral lateral hipoplásico, el cóndilo medio grande y prominente, cabeza radial hipoplásica y/o luxada. Rodillas con hipoplasia de rótulas, cóndilo femoral lateral hipoplásico y el medio más desarrollado. Plátano Tibial interno inclinado hacia abajo y adentro. Borde interno de la metáfisis tibial proximal deslizado arriba y adentro en forma de arco.
6. Los exámenes de laboratorio reportaron disminución de la depuración de creatinina y aumento de las fosfatasa alcalinas en todos los casos estudiados en la tercera generación.
7. Los estudios especiales reportaron déficit ponderal, desnutrición leve, como consecuencia de carencia nutricional. Disfunción renal basados en la alteración de la depuración de creatinina. Evaluación

cardiológica y endocrinológica normal.

Conjuntamente con el Centro Nacional de Genética Humana y Experimental se determinó que los pacientes estudiados presentan el Síndrome de Onico-osteodistrofia hereditaria, entidad autosómica dominante con expresión variable que será heredada en el 50% de los hijos de las personas afectadas. Las personas sanas tienen los hijos sanos. Es una lesión molecular por lo tanto no requirió estudio cromosómico.

CONCLUSIONES

1. El síndrome de Onicoosteodistrofia es una entidad nosológica, poco común, autosómica dominante con expresión variable, la cual será heredada en el 50% de los hijos de las personas afectadas.
2. Los descendientes sanos sin expresión fenotípica del Síndrome de Onicoosteodistrofia en la familia estudiada tienen hijos sanos el 100%.
3. En los trabajos publicados en la literatura mundial la distrofia ungueal está presente en los dedos situados hacia el lado radial, representado el cubital, en el paciente MF y RF de la segunda generación, está presente en los dedos hacia el lado cubital (anular y meñique).
4. Los pacientes de la tercera generación en esta familia, son los únicos con genu valgo unilateral reportados en la literatura mundial.
5. El uso de férulas antivalgo es la alternativa como tratamiento preoperatorio y/o postoperatorio con buenos resultados.
6. En esta familia hay ausencia de cuernos ilíacos, a diferencia de las publicaciones mundiales.
7. Mientras mayor es el ángulo de acarreo en rodilla, la corrección quirúrgica de la deformidad es mayor, la cual debe ser alcanzada paulatinamente y no querer alcanzar alineación completa con una sola intervención quirúrgica.
8. Todo paciente con Síndrome de Onicoosteodistrofia se le debe realizar diagnóstico diferencial con Raquitismo, Hipofosfatemia, Hipofosfatemia, Enfermedad de Trevor y Displasia Hemimélica.
9. El cúbito valgo debe indicársele rehabilitación para disminuir o impedir la limitación de la pronosupinación y extensión de la articulación del codo.
10. Hubo expresión fenotípica sólo en una hembra de la tercera generación.

RECOMENDACIONES

1. Los pacientes que consulten por rótula alta, luxación recidivante, hipoplasia de rótula, luxación de cúpula radial, cúbito valgo, hipoplasia de epicóndilo y/o epitroclea grande y prominente y/o displasia ungueal deben realizársele diagnóstico diferencial con Síndrome de Onicosteodistrofia.

2. los descendientes de los pacientes con expresión fenotípica del Síndrome de Onicosteodistrofia que presenten displasia de codo o rodilla deben recibir tratamiento ortopédico con férulas antivalgo para diferir o evitar el tratamiento quirúrgico.

3. Es importante que los pacientes afectados tengan control periódico con el servicio de Nefrología, considerando la nefropatía descrita en la literatura mundial, la cual se presenta en la tercera y cuarta década de la vida.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Beals RK and Eckardt of Nine Kindreds. J. Bone Joint Surg AM, 1969; 51:505.
2. Cabonara P. and Alpert M. Hereditary Osteo-onychodysplasia (Hood) AM J. Med. SCI 1964; 248: 138.
3. Cottareill CP and Jacobs P. Hereditary arthoro-osteo-onychodysplasia associated with iliac horns. Brit. J. Clin Pract, 1961; 15: 933-941.
4. Darlington D. and Hawkins CF. Nail-Patella Syndrome with Iliac Horns and Hereditary Nephropathy. Necropsy report and anatomical Dissection. J. Bone Joint Surg Br, 1967; 49-B: 164.
5. Eisenberg KS, Potter DE and Bovil EG, Jr. Osteoonychodysplasia with nephropathy and renal osteodystrophy: a case report. J. Bone Joint Surg 1972; 54: 1301-1305.
6. Hawkins, CF, Smith OE. Renal dysplasia in a family with multiple hereditary abnormalities including iliac horns. Lancet 1950; I: 803-808.
7. Leahy MS. The hereditary nephropathy of osteo-onychodysplasia (nail patella syndrome). AM J Dis Child 1966; 112: 237-241.
8. Little EM. Congenital Absence or Delayed Development of Patella. Lancet 1897; 2: 781.
9. Looij BL Jr, Te Slaa RL, Hogewind BL and van de Kamp JJP. Genetic counselling in hereditary osteo-onychodysplasia (Hood, nail-patella syndrome) with nephropathy. J. Med Genet, 1988; 25: 682-686.
10. Lucas GL and Opitz JM. The Nail-Patella Syndrome. Clinical and Genetic Aspects of Kindreds with 38 Affected Family Members. J. Pediatr, 1966; 68: 273.
11. Mark TM, Rywlin AM and Unger H. Cystic Adventitial degeneration of the popliteal artery: its occurrence in a patient with the nail patella syndrome. Arch Path. lab. Med., 1983; 107: 186-188.
12. Oesterreicher W, Gemeinsame Vererbung von Anonychie BZW. Onychatrophie, Patellardefekt und Luxatio raii. Dominantes Auftreten in 5 Generationen. Ztschr. Konstitutionslehre 1930; 15: 465-476.
13. Pillay VK. Onycho-osteodysplasia (nail-patella syndrome): Study of a Chinese family with this condition. Ann Hum Genet, 1965; 28: 301-307.
14. Schroeder G. Osteo-onycho-dysplasia hereditaria. Z. menschl. Vererb Konstitutionsl, 1961; 36: 42-73.
15. Simila S, Vesa L. and Wasz-Hockert O. Hereditary onycho-osteodysplasia (the nail-patella syndrome) with nephrosis-like renal disease in a newborn boy. Pediatrics 1970; 46: 61-65.
16. Taguchi T, Takebayashi S, Nishimura M. and Tsuru N. Nephropathy of nail-patella syndrome. Ultrastruct Path 1988; 12: 175-183.
17. Tuney JW. an hereditary arthrodysplasia associated with hereditary dystrophy of the nails. JAMA 1933; 100: 882-884.
18. Von Knorre GV. Ueber die hereditare Arthro-osteo-onycho-dysplasie (Turner-Kieser-syndrom) Z. Menschl. Vererb. Konstitutionsl, 1961; 36: 118-129.











