

Onicoosteodisplasia hereditaria. Presentación de 1 caso

DR. ALBERTO GONZÁLEZ RUIZ,¹ DR. REYNOL NICOLÁS FERRER¹ Y DR. RUBÉN DARÍO GONZÁLEZ CABRERA¹

González Ruiz A, Nicolás Ferrer R, González Cabrera R D. Onicoosteodisplasia hereditaria. Presentación de 1 caso. Rev Cubana Ortop Traumatol 1999;13(1-2):104-7.

Resumen

Se presentó un paciente con anomalías congénitas múltiples asociadas al esqueleto y faneras, esta afección es conocida también como síndrome uña-rótula y onicoosteoartritis. Es de rara presentación y en el paciente estudiado se constataron muchas de las deformidades características de esta enfermedad.

Descriptor DeCS: SINDROME DE LA UÑA-PATELA/cirugía; SINDROME DE LA UÑA-PATELA/genética; ANOMALIAS MULTIPLES/cirugía.

El primer reporte que encontramos en la literatura data de 1820 cuando *Chatelain* describió el caso de un paciente con anomalías congénitas de uñas, codos y rodillas.¹⁻⁴

En 1897, *Litte* sugirió el carácter hereditario de esta enfermedad basado en un estudio realizado por *Sidgwick* en una familia donde 18 miembros de distintas generaciones no tenían uñas en los pulgares, ni rótulas.

Wrede, en 1909, señaló además alteraciones en los codos. Posteriormente, en 1933, *Turner* observó ensanchamiento de las crestas iliacas y prominencias óseas cónicas en las caras dorsolaterales de los iliacos, a los que dio el nombre de "cuernos iliacos".

Love y Beiler, en 1957, acuñaron el término más preciso, de osteonodisplasia hereditaria para esta enfermedad.

INCIDENCIA Y PREVALENCIA

La onicoosteodisplasia es transmitida por un gen autosómico dominante simple, se observa una cercanía neta entre el *locus* del gen de la uña-rótula, con el del grupo sanguíneo ABO, tiene una incidencia de un caso por cada 50 000 neonatos y una prevalencia de un caso por 1 000 000 de personas de la población.^{1,3}

CUADRO CLÍNICO

El cuadro clínico se caracteriza por:^{1,2}

- *Distrofia ungueal*: Es la anomalía más frecuente del síndrome, fundamentalmente en los pulgares y, menos en los dedos situados hacia el lado cubital,

¹ Especialista de I Grado en Ortopedia y Traumatología.

las uñas pueden ser bífidas, hemiatróficas y en algunos casos pueden faltar, también se observa disminución de la longitud, grietas longitudinales y deformaciones en el 98 % de los casos. Las yemas terminales se pueden extender en forma redondeada de la cara palmar a la superficie dorsal, pueden faltar los pliegues dorsales de las articulaciones interfalángicas distales o presentar desarrollo insuficiente y laxitud ligamentosa de las articulaciones metacarpofalángicas e interfalángicas.

- *Displasia de rodillas:* Se manifiesta por ausencia o hipoplasia de rótulas, las cuales pueden ser ovoides, triangulares y surgir de varios centros de osificación, puede estar en un punto más distal que en la rodilla normal superpuesta a los cóndilos femorales, en ocasiones existen luxaciones recidivantes, diversos grados de *genus valgo*, hiperplasia del cóndilo interno e hipoplasia del externo; el platillo tibial puede estar desplazado hacia abajo y adentro y mostrar surcos.
- *Displasia del codo:* El ángulo de acarreo de la articulación aumenta, con un grado variable de cúbito valgo, hipoplasia externa que afecta al cóndilo, al epicóndilo y a la cabeza radial, puede estar subluxada o luxada posteriormente, también se observan exostosis puntiagudas de la cara lateral de la coronoides y limitación del arco de movimiento normal del codo.
- *Displasia pélvica:* Los "cuernos iliacos" y el ensanchamiento de las crestas iliacas con prominencia de las espinas iliacas anterosuperiores son las anomalías pélvicas identificadas con mayor frecuencia. Los cuernos constituyen uno de los signos característicos de la onicoosteodisplasia, son bilaterales y aparecen en el 75 % de los casos y pueden ser visibles y palpables o no y en sus puntas pueden existir centros secundarios de osificación que aparecen en etapas tempranas de la vida, las imágenes de las pelvis se comparan con las orejas de los elefantes.
- Se pueden observar otras anomalías asociadas como son: el pie varo, las luxaciones de cadera, la espina bífida, contracturas congénitas de los muñiques, pigmentación anormal del iris en el 50 % de los pacientes, el síndrome de Plumer Vinson (disfagia, anemia hipocrómica y coiloniquia) y en épocas tardías de la vida, nefropatías, proteinuria e insuficiencia renal.

Presentación del caso

Se trata de un paciente masculino de 4 años de edad que nació por cesárea a término, presentó varias anomalías congénitas, a los 7 meses fue sometido a una corrección quirúrgica por presentar un pie equino cavo varo, también presenta deformidad en flexión de los codos, disminución del tamaño de las manos con ausencia de las uñas de ambos pulgares e hipotrofia ungueal en los demás dedos. En los miembros inferiores existe ausencia de las rótulas (figs. 1 y 2).



Fig. 1. Ausencia de las uñas y pliegues interdigitales distales de todos los dedos.



Fig. 2. Deformidad en flexión de los codos.

En el pie izquierdo queda como secuela de la deformidad en equino, limitación a la flexión dorsal. En los exámenes complementarios se obtuvieron los siguientes resultados; anemia hipocrómica, polimorfismo linfocitario con 6 % de linfocitos atípicos. Los hallazgos radiológicos arrojaron las siguientes alteraciones, hipoplasia articular de ambos codos, ausencia de las rótulas, aducción de los metatarsianos. Deformidad en el cuello femoral y la presencia de los "cuernos iliacos" bilateralmente (figs. 3 y 4).



FIGURA 3. Ausencia de las rótulas.

TRATAMIENTO

El tratamiento de esta enfermedad está dirigido al seguimiento clínico del paciente, fundamentalmente de la anemia y en etapas tardías de la vida, al daño renal que generalmente se establece.

El tratamiento ortopédico se encamina a la corrección de las deformidades que se presentan, varían desde el tratamiento conservador con yesos u ortesis hasta la cirugía cuando las deformidades

se tornan importantes, en este último caso son de gran utilidad los fijadores externos para la corrección de las contracturas articulares así como en las osteotomías correctoras. Se complementa con un tratamiento intensivo de rehabilitación.

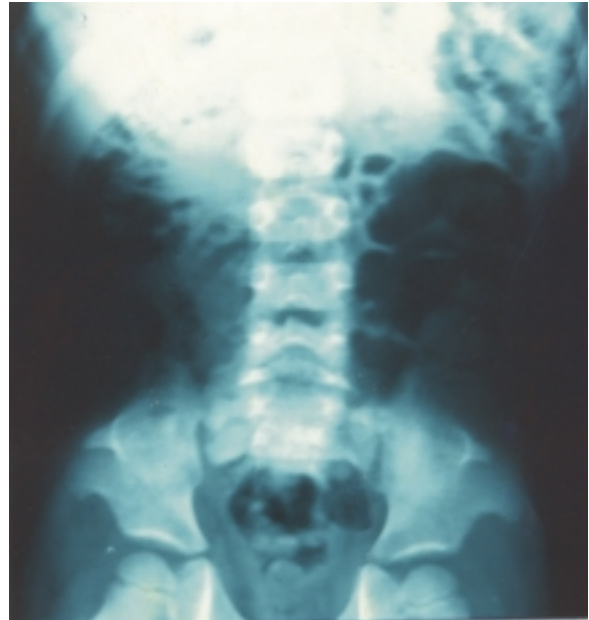


Fig. 4. Presencia de los "cuernos iliacos" signos característicos de este síndrome.

Discusión

La escasa frecuencia con la cual se presenta esta enfermedad en la población, es el motivo por el cual nos decidimos a realizar la revisión del tema y la presentación de este trabajo, con el fin de que nuestros médicos, especialistas o no, sean capaces de realizar el diagnóstico correcto de esta entidad. Por tal motivo, resulta necesario que en pacientes que presenten algunas de las alteraciones descritas antes fundamentalmente en las uñas de los dedos de las manos, así como ausencia de los pliegues interdigitales, se les indiquen radiografías de las rodillas y la pelvis para comprobar la ausencia de las rótulas o los "cuernos iliacos" que son de los signos que se presentan con mayor frecuencia, como también es importante el estudio hematológico para descartar anemia hipocrómica y alteraciones renales, complicaciones que pueden comprometer la vida de estos pacientes.

Summary

A patient with multiple congenital anomalies associated with the skeleton and *phaneros* is presented. This affection is also known as nail-patella and onychoosteoarthrodysplasia. It is a rare affection and in the patient under study many of the characteristic deformities of this disease are observed.

Subject headings: NAIL-PATELLA SYNDROME/surgery; NAIL-PATELLA SYNDROME/genetics; ABNORMALITIES, MULTIPLE/surgery.

Résumé

Un patient atteint d'anomalies congénitales multiples associées au squelette et aux phanères a été présenté; cette affection est également connue comme ongle-rtule et onycho-arthro-ostéodysplasie. Elle est de rare survenue, et chez le patient étudié, on a constaté pas mal des difformités caractéristiques de cette maladie.

Mots clés: SYNDROME DE L'ONGLE ROTULE/chirurgie; SYNDROME DE L'ONGLE ROTULE/génétique; ANOMALIES MULTIPLES/chirurgie.

Referencias bibliográficas

1. Tachdjian MO. Ortopedia pediátrica. 2 ed. Nueva York: Interamericana, 1994;t2:911-4.
2. Murray RO, Jacobson HG. Radiología de los trastornos esqueléticos. La Habana: Editorial Científico-Técnica, 1982;t4.1:50.
3. Hybbinette CH. The Nail-patella-elbow syndrome: a case report. Acta Orthop Scand 1975;46(4):593-9.
4. Bernhang AM, Levine SA. Familial absence of the patella. Bone Joint Surg 1973;55A(5):1088-90.

Recibido: 4 de agosto de 1999. Aprobado: 29 de octubre de 1999.

Dr. Alberto González Ruiz. Complejo Científico Internacional "Frank País". Avenida 51 No. 19603, entre 196 y 202, La Lisa, Ciudad de La Habana, Cuba.