



Osteodisplasia. Displasia ósea de Kniest.- Paciente de 33 años de edad, portador de una displasia ósea congénita. Cara redonda, nariz plana, micrognatia, cuello corto y ancho, Antecedentes de sordera. A la inspección se observó paladar hendido, dientes apiñados e hipoplasia del esmalte. Manos pequeñas con dedos hipoplásicos, características similares en los pies. Gran deformidad del

tórax y de todos los miembros que presentan micromelia. Radiografía simple de la pelvis muestra crestas ilíacas cortas y pequeñas. Coxa vara y cuellos femorales cortos están presentes. Cambios degenerativos severos se pueden ver las deformidades de la cabeza femoral, estrechamiento de los espacios articulares y osteofitos (gentiliza del Dr. Ramón Vargas Vera)

FOTO MÉDICA OSTEODISPLASIA. DISPLASIA ÓSEA DE KNIEST.

Osteodisplasia. Displasia ósea de Kniest.- Paciente de 33 años de edad, portador de una displasia ósea congénita. Cara redonda, nariz plana, micrognatia, cuello corto y ancho, Antecedentes de sordera. A la inspección se observó paladar hendido, dientes apiñados e hipoplasia del esmalte. Manos pequeñas con dedos hipoplásicos, características similares en los pies. Gran deformidad del tórax y de todos los miembros que presentan micromelia. Radiografía simple de la pelvis muestra crestas ilíacas cortas y pequeñas. Coxa vara y cuellos femorales cortos están presentes. Cambios degenerativos severos se pueden ver las deformidades de la cabeza femoral, estrechamiento de los espacios articulares y osteofitos.

Displasia de Kniest.- La Displasia de Kniest es una colagenopatía de tipo II grave, caracteriza por tronco y extremidades cortas, articulaciones prominentes e hipoplasia mediofacial (cara redondeada con raíz nasal plana). La prevalencia es desconocida. La enfermedad es evidente desde el nacimiento. Paladar hendido (a veces asociado al síndrome de Pierre-Robin, ver este término), cifoescoliosis, osteoartritis prematura, miopía grave y sordera son rasgos comunes. La estatura de los pacientes es variable, pero suele ser muy inferior a la normal. La inteligencia es generalmente normal. La enfermedad se transmite de forma autosómica dominante y está causada por mutaciones en el gen COL2A1 (12q13.11-q13.2), que codifica para el colágeno tipo II.

El diagnóstico se hace en base a los datos radiológicos, que incluyen: epífisis grandes y deformes, cabeza femoral ausente, metáfisis femorales superiores ensanchadas, platyspondilia y otras malformaciones vertebrales.

Los estudios patológicos del cartílago muestran la presencia de inclusiones intracitoplasmáticas en los condrocitos y una matriz rica en vacuolas. Las formas de displasia espondiloepifisaria y displasia metatropica (ver estos térmi-

nos) constituyen los principales diagnósticos diferenciales.

En los pacientes jóvenes, los rasgos clínicos y radiológicos son similares a los de la displasia oto-espondilo-megaepifisaria (ver este término), pero en este último caso, la miopía está ausente. La mayoría de los casos se deben a mutaciones heterocigotas de novo del gen COL1A2, pero los padres afectados deben estar informados de un riesgo de recurrencia del 50%. El diagnóstico molecular prenatal es posible en las familias en las que la mutación responsable ya ha sido identificada. La micromelia se puede detectar durante el segundo trimestre del embarazo y el escáner TC del feto puede ser útil para el diagnóstico.

El tratamiento es sólo sintomático. El pronóstico depende de la presencia de malformaciones en las articulaciones y anomalías vertebrales.

Fuente: Genética Clínica Dismorfológica. Autores: Dr. Francisco A. Tama Viteri; Dr. Ramón Vargas Vera, Segunda Edición 2014. Universidad de Guayaquil, Eduquil, en prensa.

Universidad de Guayaquil, Facultad de Ciencias Médicas
Médico Internista - Docente

Recibido el 08 de Julio del 2014
Aceptado el 16 de Julio del 2014

Correspondencia
Dr. Francisco Tama Viteri A.
Médico Internista
Email: ftamav@hotmail.com
Celular: 0980199267
Guayaquil - Ecuador