

SINOSTOSIS ESPONDILOCARPOTARSAL; DISPLASIA ESQUELÉTICA RARA. A PROPÓSITO DE UN CASO

Autores :Lorenzo Machado R., López Álvarez B., Valenzuela Luque M.
Hospital General Básico Santa Ana. Motril

Introducción: El síndrome de sinostosis espondilocarpotarsal (SCT) es un desorden genético muy raro que se hereda de forma autosómica recesiva y se caracteriza por: fusión de los cuerpos vertebrales, huesos carpales y tarsales, estatura corta y desproporcionada, escoliosis, pie varo y dismorfismo facial leve. Otras manifestaciones clínicas pueden ser paladar hendido, hipoacusia, laxitud de las articulaciones e hipoplasia del esmalte dentario. La causa de este síndrome es la mutación del gen de la filamina B (gen FLNB) que codifica una proteína citoplasmática multifuncional que participa en el desarrollo del esqueleto, por lo que dicha alteración produce una displasia esquelética de espectro clínico variable, cuya forma más leve de presentación la constituyen el SCT y el síndrome de Larsen. Desde que el SCT fue descrito por primera vez en 1973 por Jones y col., hasta la fecha actual se han dado a conocer menos de 30 casos en el mundo .

Resultados: El análisis de ligamiento ha permitido localizar el gen causante de esta enfermedad en la región cromosómica 3p14 que codifica para la filamina B en este caso siendo un diagnóstico tardío incidental. EL paciente fue intervenido de una luxación con fractura osteocondral de la rótula, con realineación proximal tipo Insall y síntesis del fragmento viable con óptimo resultado. En estos momentos esta asintomático de los hallazgos característicos de la SCT.



Material y Método: Presentamos un paciente masculino de 16 años de edad con antecedentes de enfermedad genética no filiada y seguimiento consulta de Traumatología por múltiples episodios de inestabilidad patelofemoral bilateral, sin hiperlaxitud patente. En una radiografía al azar por dorsalgia, arroja escoliosis torácica derecha leve (Cobb 15) con rectificación de lordosis cervical y sinostosis múltiple C2/C3 /C4 y C6/ C7 asintomática, además de sinostosis múltiple en huesos del carpo con escafoides carpiano dismórfico de forma bilateral y sinostosis huesos del mediopie



Conclusiones : La SCT es una entidad rara, pero infradiagnosticada en muchos casos asintomática. EL estudio de las displasias esqueléticas debe ser multidisciplinar y apoyado en estudios genéticos.

