

CONDRODISPLASIA METAFISIARIA TIPO SCHMID

GUTIÉRREZ-ACHURY, J., ORTIZ-BELALCÁZAR, R.,
OSTOS-ALFONSO, H.

Universidad Surcolombiana, Neiva. henryostos@yahoo.com

OBJETIVO

Revisar bases genotípicas y fenotípicas de la condrodisplasia metafisiaria tipo Schmid.

MATERIALES Y MÉTODOS

Se presentan dos pacientes, madre e hijo. La madre de 24 años consulta en el año 1990, la paciente es remitida por enfermedad esquelética, parto normal por cesárea, con el tiempo sus piernas sufrieron deformación en genu varum el cual se fue acentuando con el crecimiento, se sentó a los 9 meses, caminó al año, tiene una talla de 128 cm < 3%, diámetro craneal normal, leve epicanto bilateral, boca, ojos, cuello, tórax y abdomen normal, extremidades: genu varum bilateral, pie plano, clinodactilia, sus niveles de fósforo y calcio son normales.

El niño tiene dos años, consulta en año 2000, es remitido por displasia esquelética, parto normal, caminó a los doce meses. El paciente tiene una talla de 81 cm 3%, diámetro craneal normal, frente amplia, epicanto bilateral, leve telecanto bilateral, sus extremidades denotan genu varum bilateral, pie plano con tendencia a pie valgo, mano normal. Al examen clínico radiológico los pacientes presentan extensión irregular del grosor metafisiario, huesos tubulares cortos, arqueamiento tibial especialmente en el tobillo, además de una pobre mineralización.

Dentro los antecedentes se encuentran cuatro hermanos de la madre y el padre que están igualmente afectados.

Se diagnostica una Condrodisplasia metafisiaria de tipo Schmid, esta se debe a la mutación del colágeno tipo X que es un homotrimerico de cadenas Alfa 1(X) la cual es codificada por el gen COL10A1, este tipo de colágeno es sintetizado específica y temporalmente por condrocitos hipertrofiados en sitios de osificación endocondral.

RESULTADOS

Los exámenes clínico radiológicos de ambos pacientes indicaron Condrodisplasia metafisiaria tipo Schmid, se recomienda el análisis molecular para saber qué tipo de mutación tienen.

CONCLUSIONES

La condrodisplasia metafisiaria tipo Schmid es una displasia esquelética de muy rara ocurrencia, se deben tener medidas de apoyo sobre el grupo familiar, explicando el carácter autosómico dominante y proponer estudios con bases moleculares.