



Richard M. Pauli, M.D., Ph.D.,  
Midwest Regional Bone Dysplasia Clinics  
revised 8/2009

## **DISPLASIA ESPONDILOEPIFISIARIA PSEUDOREUMATOIDE PROGRESIVA HISTORIA NATURAL**

### **INTRODUCCION:**

Conocido por una variedad de nombres (displasia pseudoreumatoide progresiva juvenil, displasia pseudoreumatoide progresiva, etc.), este es un raro trastorno que se piensa afecta a 1 en 200,000 niños. Sus consecuencias son progresivas y pueden ser bastante severas. Las personas afectadas son normales al nacimiento, y la edad de inicio de las manifestaciones oscila entre los 2 y 12 años de edad, con un promedio de 4 años. Se diagnostica en base a características clínicas y radiológicas. Como su nombre lo indica, a menudo los signos y síntomas tempranos sugieren la presencia de artritis reumatoide. Sin embargo, las pruebas de laboratorio tradicionales arrojan resultados uniformemente normales para dicha entidad. Las radiografías normalmente permiten dar un diagnóstico rotundo, pero cuando persiste cierta incertidumbre, entonces las pruebas genéticas moleculares podrían ser una opción.

### **PROBLEMAS MEDICOS A ESPERAR**

#### **PROBLEMA: ESPERANZA DE VIDA**

**EXPECTATIVAS:** A pesar de su naturaleza progresiva y consecuencias severas en la adultez, no existe evidencia de que las personas con este trastorno tengan una esperanza de vida disminuida. Asimismo, no existen anomalías o complicaciones extraesqueléticas.

**CONTROL:** -

**INTERVENCIÓN:** Las personas afectadas y sus familias deben recibir respaldo y consejos con respeto a estos problemas.

#### **PROBLEMA: GRANDES ARTICULACIONES**

**EXPECTATIVAS:** Las personas experimentan una limitación no inflamatoria, progresiva del movimiento como resultado de la inflamación ósea. Frecuentemente las articulaciones que se ven afectadas primero son las caderas (y muchas veces las manos). Los primeros problemas que se reconocen son anomalías tempranas en la postura y marcha, marcha miopática (de pato) y “postura en Z” como resultado de las contracturas de la cadera y rodilla y una hiperlordosis compensatoria de la columna baja. Todas las grandes articulaciones eventualmente son afectadas también. Las caderas son a menudo las más comprometidas. Del mismo modo, las rodillas y codos, en particular, parecieran verse severamente afectadas. Todas las articulaciones afectadas

muestran un movimiento progresivamente limitado. De no recibir intervención, las consecuencias finales de la restricción en el movimiento son incapacitantes. La falla articular se puede anticipar en los primeros años de la adultez.

**CONTROL:** Evaluación clínica periódica del movimiento articular, niveles de dolor y actividades de la vida diaria.

**INTERVENCIÓN:** Terapia del rango de movimiento para las contracturas superpuestas de tejido blando y, particularmente, la terapia acuática, parecieran ofrecer ciertos beneficios. Dispositivos de ayuda para la movilización (por ejemplo, bastones, andadores, “scooters” motorizados) se vuelven esenciales. Finalmente, el reemplazo de cadera será necesario para permitir una mejor movilidad y reducir la severidad del dolor. Generalmente, el reemplazo de cadera ocurre primero y debe ser realizado cuando el dolor y el movimiento limitado sean discapacitantes. A menudo, la cirugía de reemplazo de rodilla será necesaria también. La orientación vocacional debe tomar en cuenta las limitaciones crónicas de movilidad.

### **PROBLEMA: PEQUEÑAS ARTICULACIONES**

**EXPECTATIVAS:** Aun cuando las anomalías de la mano aparecen precozmente, el compromiso de las articulaciones pequeñas pareciera ser menos discapacitante que los efectos en las articulaciones grandes, pero a menudo con poco dolor. Sin embargo, esto podría causar dificultades funcionales a nivel de la motricidad fina debido a la rigidez.

**CONTROL:** Evaluación clínica periódica del movimiento articular, niveles de dolor, función motora fina y capacidad de llevar a cabo actividades rutinarias. Esto debe incluir monitoreo por parte de una terapeuta ocupacional en el entorno escolar para asegurar que los problemas en la educación no sean una consecuencia de la disfunción motora fina.

**INTERVENCIÓN:** En niños en edad escolar, podrían necesitarse modificaciones de las tareas, inicio temprano del uso del teclado, etc. A cualquier edad, se podrían requerir adaptadores a fin de permitir una función motora fina adecuada. Estos aspectos deben también considerarse durante la orientación vocacional.

### **PROBLEMA: COLUMNA**

**EXPECTATIVAS:** La platispondilia (aplanamiento de los cuerpos vertebrales) es importante como diagnóstico pero no tiene ninguna otra relevancia. La escoliosis es común pero es normalmente leve y en muy raras ocasiones requerirá fajas ortopédicas o cirugía. A menudo, existe una marcada restricción del movimiento del cuello como resultado de fusiones vertebrales.

**CONTROL:** Evaluaciones anuales de escoliosis hasta la madurez. No pareciera existir un tratamiento efectivo para la restricción en la movilidad del cuello.

**INTERVENCIÓN:** Fajas ortopédicas o cirugía según sean necesarias, siguiendo los criterios normales.

### **PROBLEMA: DOLOR**

**EXPECTATIVAS:** El dolor es el problema más importante que aqueja la vida de las personas afectadas. A menudo el dolor de caderas es el más severo pero puede ser aliviado con una cirugía de reemplazo de cadera. El dolor es no inflamatorio, similar al dolor de una osteoartritis pero evidentemente más severo.

CONTROL: Las consultas con respecto al dolor y al manejo del dolor deben realizarse en cada visita médica.

INTERVENCIÓN: Normalmente es adecuado y necesario derivar a la persona a una clínica del dolor. Todas las modalidades de manejo del dolor deben considerarse.

**PROBLEMA: DEBILIDAD MUSCULAR**

EXPECTATIVAS: Se reporta con frecuencia una debilidad muscular generalizada. No queda claro si es una consecuencia primaria intrínseca de este trastorno, o si esta surge por el desuso.

Tampoco queda claro si está siempre presente pero en diversos grados o si solo se presenta en algunos individuos afectados. Algunas personas presentan atrofia muscular al momento de ser examinados.

CONTROL: Las evaluaciones de fuerza muscular deben ser parte de las evaluaciones periódicas de salud.

INTERVENCIÓN: Se debe tratar de limitar la atrofia por desuso mediante la terapia física, el desarrollo de un programa adaptado de ejercicios, etc.

**PROBLEMA: PIE EQUINOVARO**

EXPECTATIVAS: Este se ha reportado ocasionalmente en niños que luego son diagnosticados con Displasia Espondiloepifisiaria Pseudoreumatoide Progresiva. No pareciera ser diferente de un pie equinovaro idiopático.

CONTROL: -

INTERVENCIÓN: Las intervenciones ortopédicas comunes son apropiadas.

## **GENÉTICA Y BIOLOGÍA MOLECULAR**

La Displasia Espondiloepifisiaria Pseudoreumatoidee Progresiva es un proceso autosómico recesivo de un solo gen. Esto significa que los padres que han tenido un niño afectado tienen un riesgo de 25% que cualquier hijo posterior se vea afectado de la misma manera. En contraste, una persona afectada tendrá una probabilidad de solamente 1/900 de tener un hijo afectado (como resultado de la inusual probabilidad de que su pareja sea portador del mismo gen pobremente funcional).

La Displasia Espondiloepifisiaria Pseudoreumatoide Progresiva pareciera siempre ser secundaria a la pérdida de las mutaciones de la función en un gen llamado *WISP3*. Existen pruebas moleculares del *WISP3* que se realizan cuando otro tipo de pruebas diagnósticas son inciertas.