

## Displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski detectada en talla baja familiar

### *Garaiera baxu familiar baten kasuan ikusitako Kozlowski erako espondilometafisario displasia*

I. Díez López<sup>1</sup>, A. Rodríguez Estévez<sup>1</sup>,  
A. Marí Gonzalo<sup>1</sup>, J.M. Santoloya Jiménez<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Hospital de Txagorritxu (Vitoria),

<sup>2</sup>Hospital de Basurto

*Correspondencia:* Dr. I. Díez. Servicio de Pediatría. Hospital de Txagorritxu. C/José Achotegui s/n. 01009 Vitoria. Álava. España  
E-mail: ignacio.diezlopez@osakidetza.net

La displasia espondilometafisaria (DEM) es una extremadamente infrecuente displasia ósea que fue definida por Kozlowski por primera vez en 1967<sup>(1)</sup>. Presentamos una familia afectada de DEM diagnosticada a través de los hallazgos radiológicos en un paciente de origen no español, primer caso descrito, dentro de la literatura consultada, en nuestro país.

#### CASO CLÍNICO

Paciente varón de tres años de edad que consulta en nuestro Centro por baja talla y con características clínicas de displasia ósea. El paciente y su familia son inmigrantes de Argelia. Madre con una talla de 155 cm y fenotipo normal. El padre, de 30 años, presenta una talla de 148 cm (-4,56 SDS) (tablas de referencia de la población española). Tiene dificultad en la marcha por dolor pélvico. Cuello y cuerpo cortos. Inteligencia normal. Otros miembros de la familia por parte paterna presentan un fenotipo similar.

Nuestro paciente presentó una gestación a término con un peso al nacimiento de 3.010 g (-1 SDS) y una talla de 46,5 (-1,95

SDS). Deterioro progresivo de la talla desde los seis meses de edad, con desarrollo psicomotor adecuado. Niveles séricos de calcio, fósforo y fosfatasas alcalinas normales. Estudio de metabolopatías en orina negativo. Talla actual de 83,5 cm (-3,47 SDS) y un peso de 13.200 g (-1,20 SDS); la distancia púbica-calcánea es de 46 cm y la relación corporal segmento superior/inferior de 1,20 (normal por > 1,52). brazos y piernas de apariencia cortos a expensas del segmento proximal.

En las radiografías vertebrales se aprecia incremento del espacio intervertebral y disminución de la altura del cuerpo. En las proyecciones pélvicas se evidencia alteración de la estructura acetabular con retraso en la conformación de los núcleos de osificación. El cuello femoral es corto y parcialmente varizado (Fig. 1). Las tibias son cortas y las metáfisis aparecen ensanchadas. El húmero, radio y cúbito son más cortos de lo normal y con las metáfisis ensanchadas (Fig. 2). Se evidencian alteraciones también en los huesos tubulares, que son de apariencia más cortos.



Figura 1.



Figura 2.

La exploración radiográfica del padre revela cuello femoral con cuerpos vertebrales aplanados, cuellos femorales cortos, varizados, epífisis femorales aplanadas e ilíacos ensanchados con acetábulos horizontalizados.

#### DISCUSIÓN

La DEM es una displasia ósea caracterizada por la afectación de las metafisis vertebrales y de los huesos largos. Se han definido varios tipos según gravedad y segmentos óseos afectados. La displasia tipo Kozłowski es la más frecuente y presenta una herencia autonómica dominante, aunque han sido descritos casos de transmisión con carácter recesivo y ligado al X<sup>(1)</sup>.

Los pacientes suelen presentar un fenotipo normal al nacimiento, con retraso del crecimiento en los primeros años de la infancia, acortamiento del tronco, *genu valgo* y aparición de escoliosis. En el adulto este fenotipo se hace más evidente. Los hallaz-

gos radiológicos pasan por la aparición de irregularidades metafisarias en los huesos largos, acortamiento del cuello femoral, *coxa vara* progresiva, afectación de cuerpos vertebrales y retraso en la aparición y maduración de los núcleos de osificación<sup>(2)</sup>.

Se han descrito varios subtipos de DEM en relación a la gravedad, tipos de huesos afectados y transmisión genética. El autor Kozłowski, en 1982, realiza una primera clasificación, categorizando las DEM en siete tipos. La más frecuente es la tipo 1, de carácter autosómico dominante y definida como tal en la literatura como displasia tipo Kozłowski. Maroteaux y Sprange, en 1991, realizan una clasificación atendiendo a la alteración que presenta el cuello femoral, estableciendo para cada tipo distintos subgrupos según la afectación vertebral<sup>(3)</sup>.

Otras clasificaciones definen las displasias en relación a los autores que las describieron, tales como la tipo Sutcliffe, Borochowitz o la Cansen.

En resumen, la DEM es una enfermedad infrecuente, donde la evaluación

radiológica se vuelve fundamental para un correcto diagnóstico y clasificación. Esa enfermedad es más frecuente en población del norte de África, Oriente Próximo y Asia. Debido al incremento de la inmigración que se viene registrando en nuestro país en los últimos años desde estas regiones, algunos casos podrían ser motivo de consulta. Una rápida y correcta orientación diagnóstica gracias a uso de la literatura y de atlas fotográficos específicos, se hace necesario en estos casos, sobre todo con motivo de realizar un adecuado consejo genético.

#### BIBLIOGRAFÍA

1. Kozłowski K, Maroteaux P, Spranger JW. La dysostose spondylometaphisaire. *Presse Med* 1967; 75: 2769.
2. Mehmet SN, Kozłowski type SMD. *Diagn Interv Radiol* 2006; 12: 70-3.
3. Maroteaux P, Spranger J. The spondylometaphyseal dysplasias. A tentative classification. *Pediatr Radiol* 1991; 21: 293-7.