

Síndrome uña-rótula

A. PINA MEDINA, J. ARACIL SILVESTRE y J. GISBERT VICENS

Servicio de Traumatología y Ortopedia. Hospital Universitario La Fe. Valencia.

Resumen.—Presentamos el estudio de 3 casos afectados de un síndrome "uña-rótula", con historia familiar positiva en uno de ellos. Este síndrome es un trastorno hereditario de transmisión autosómica dominante, caracterizado por displasia ungueal y de articulaciones y formación de unas excrescencias óseas características a nivel del ilíaco (cuernos ilíacos). El síndrome completo se define por los cambios esqueléticos asociados a una nefropatía. Describimos las anomalías clínico-radiográficas de tres pacientes y realizamos una revisión de la literatura sobre esta displasia poco frecuente.

Palabras Clave: Displasias óseas. Síndrome uña-rótula. Osteoncodisplasia. Cuernos ilíacos.

NAIL-PATELLA SYNDROME

Summary.—The authors showed three patients affected by "nail patella" syndrome with positive familiar history in one case. The "nail patella" syndrome is an autosomal dominant condition, characterized by nail and joint dysplasia and extra bone formation at the os ilium. The complete syndrome is characterized by a series of skeletal disorders and specific nephropathy. This article reports the clinical and roentgenographic findings of three patients and the results of the study of their families. A review of the literature is done.

Key Words: Bone dysplasia. Osteo-onychodysplasia. Nail Patella syndrome. Iliac Horns

INTRODUCCIÓN

El síndrome uña-rótula es conocido en la literatura mundial con diversas denominaciones, tales como onicoartrosis, osteo-onicodisplasia, osteo-onicodisostosis, síndrome de Tourane o síndrome de Osterreicher-Turner. La primera descripción se atribuye a Fong (1) en 1946, quien asoció la presencia de cuernos ilíacos bilaterales con alteraciones ungueales; aunque el primero en observar la anomalía pelviana tan característica fue Kieser (2) en 1939.

La incidencia exacta es desconocida, aunque se estima que pueda ser de 1/millón. Se hereda con carácter autosómico dominante y asocia alteraciones ungueales en los dedos de las manos,

con una serie de cambios esqueléticos que afectan especialmente a la rótula, codo y pelvis. Frecuentemente se asocia a nefropatía, que es la que decide el pronóstico de la enfermedad.

Aportamos el estudio de tres pacientes afectados de esta displasia presentando sólo uno de ellos historia familiar positiva.

CASOS CLÍNICOS

Recogemos el estudio de 3 pacientes con una distribución variable. En todos los pacientes se realizó estudio radiográfico y analítica en sangre y orina en busca de alteraciones renales. No siempre fue posible realizar estudios clínico-radiológicos en los familiares cercanos, y en algún caso la afectación sólo se manifestó en la anamnesis.

Caso nº 1.

Varón de 17 años de edad, remitido a nuestro Servicio por un cuadro de luxación recidivante de ró-

Correspondencia:

Dr. D. AGUSTÍN PINA MEDINA

Guardia Civil, 22. Esc 5. 6ª.
46020 Valencia.

tula en rodilla derecha. Este paciente, tercero de cuatro hermanos, dos de sus hermanos y el padre también se encuentran afectados de síndrome uña-rótula.

Presentaba marcadas alteraciones ungueales de los dedos de las manos y leve limitación de la movilidad a nivel de los codos. La exploración de la rodilla revelaba una movilidad completa. En el examen radiográfico se observan la hipoplasia bilateral de rótulas, con desaxiación, subluxación radiocubital bilateral a nivel del codo, y "cuernos ilíacos" en la pelvis (Fig. 1,2,3 y 4).

Fue intervenido quirúrgicamente practicándose una realineación proximal y distal de la articulación femoropatelar.

Caso nº 2.

Mujer de 29 años de edad que refería dolor lumbar sin irradiación a los miembros inferiores, de 11 meses de evolución. El dolor era de predominio matutino y al final del día, cedía con la posición de decúbito supino y con medidas físicas. No presentaba síntomas generales. La exploración revelaba una ac-



Figura 1. Radiografía lateral de la rodilla con rótula hipoplásica.

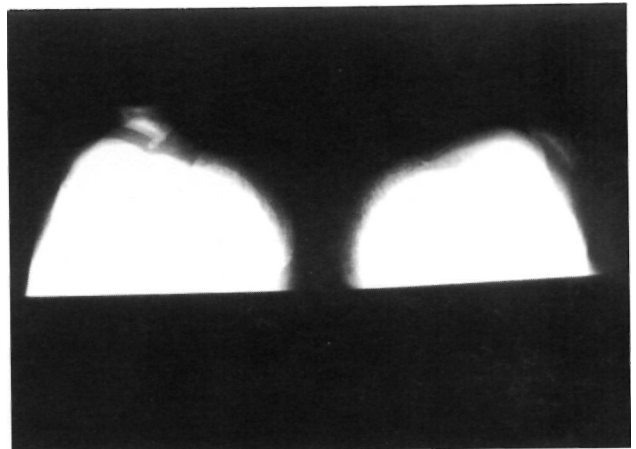


Figura 2. Radiografía axial de ambas rodillas con displasia bilateral de rótulas, y luxación rótula derecha.



Figura 3. Radiografía anteroposterior de codo. Hipoplasia cóndilo humeral y subluxación de la cabeza del radio.

titud escoliótica discreta con aumento del talla izquierdo con raquis equilibrado, dolor a la palpación de la musculatura paravertebral izquierda a nivel de raquis lumbar bajo, e incremento del dolor a la flexo-extensión. La exploración neurológica fue normal. No presentaba alteraciones a nivel de codos y rodillas, pero si mostraba las alteraciones ungueales. La pa-



Figura 4. Radiografía anteroposterior de la pelvis. Cuernos ilíacos, caso 1.



Figura 5. Radiografía anteroposterior de la pelvis. Cuernos ilíacos, caso 2

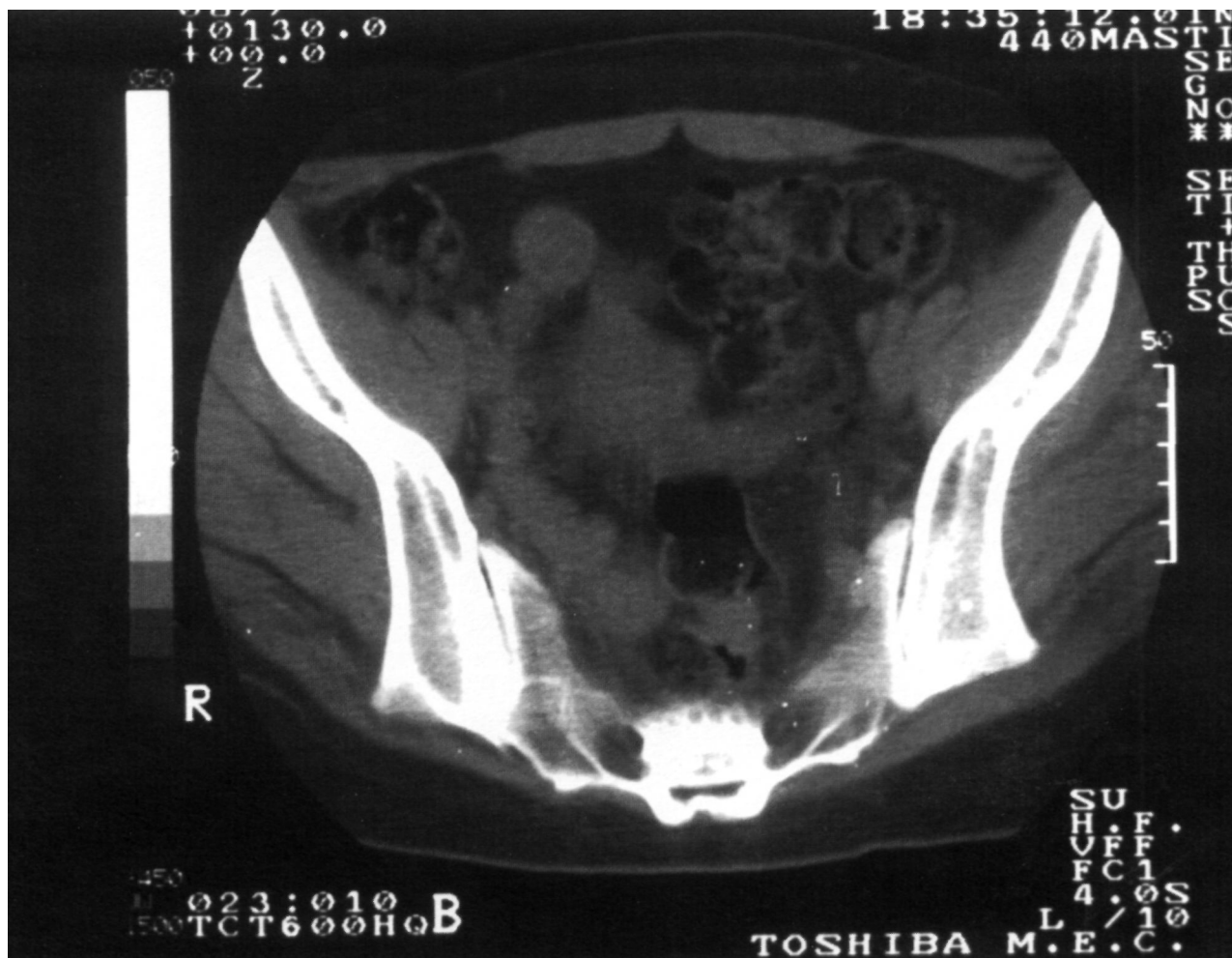


Figura 6. TAC pelvis. Localización de los cuernos ilíacos.

ciente es la primera de dos hermanas, y en la familia sólo existía el antecedente de afectación del padre, lo cual no pudo ser objetivada por éxitus.

En el estudio radiográfico se descubren de forma casual imágenes de cuernos ilíacos a nivel de la pelvis (Fig. 5). En la zona lumbar se evidencia la existencia de un dismorfismo lumbosacro y signos degenerativos a nivel de articulaciones interapofisarias L4-L5. El estudio de TAC evidencia la alteración señalada de las carillas articulares L4-L5, sin estenosis del canal, ni la presencia de protusión discal, los cuernos ilíacos son evidentes (Figura 6). Las pruebas de laboratorio efectuadas eran normales.

Caso nº 3.

Mujer de 18 años de edad, que acude por presentar molestias ocasionales a nivel de la rodilla, de tipo inespecíficos. El examen de las manos mostraba una displasia ungueal en todos los dedos. Presentaba una cabeza radial prominente, con movilidad normal en el codo. En el estudio radiográfico se evidencia la ausencia bilateral de rótulas, así como alteraciones en

pelvis y codo, similares a las mencionadas en los casos anteriores.

El estudio familiar fue negativo. Las pruebas de laboratorio eran normales.

DISCUSIÓN

El síndrome uña-rótula puede ser reconocido y diagnosticado a distintas edades (3). Las rodillas están afectadas entre el 80-92% de los casos, mostrándose generalmente rótulas hipoplásicas o ausentes, con tendencia a la luxación lateral. Frecuentemente se encuentra también el cóndilo lateral hipoplásico y, en ocasiones, el platillo tibial inclinado.

Los pacientes, suelen aquejar síntomas resultantes de cuadros de subluxación o luxación habitual de rótula, como ocurrió en uno de nuestros pacientes, que requirió cirugía. No presentó ninguna complicación postoperatoria, y tras un seguimiento de más de 2 años el resultado es favorable.

El codo resulta afectado entre el 60-90% de los casos, presentando hipoplasia de la cabeza radial con subluxación posterior, la cual es favorecida por un cóndilo humeral hipoplásico. Sin embargo, raramente hay molestias debidas a las alteraciones en el codo, presentándose únicamente una limitación de la pronosupinación y de los últimos grados de extensión (3).

Los "cuernos ilíacos", son el signo radiográfico más importante, y están considerados patognomónicos del síndrome (4,5,6,7). Son espolones de base ancha con forma piramidal, que se encuentran localizadas en la superficie externa del ilíaco, cercanos a la línea sacroilíaca. En el corte de TAC puede observarse como están formados por hueso cortical, y parten de la inserción del músculo glúteo medio (Fig. 6). Suelen ser bilaterales, aunque en ocasiones pueden aparecer asimétricos (5).

Las uñas están afectadas en un 99%, están ausentes o bien son delgadas, cóncavas y frágiles con una mayor afectación del pulgar que disminuye en severidad hasta el 5º dedo.

Estas alteraciones ungueales, se han asociado a un posible factor deficitario localizado a nivel renal, como lo demuestra el hecho de que en los pacientes con insuficiencia renal graves que precisaron un trasplante renal, las alteraciones ungueales, mejoraron a los pocos meses (8).

A veces se asocia atrofia muscular, que en parte se cree debida al defecto óseo. Numerosas anomalías, a nivel del raquis, han sido imputadas a esta enfermedad, incluyendo la presencia de una espina bifida, espondilolistesis, problemas de alineamiento como cifosis o anomalías lumbares congénitas (9), como ocurrió en el tercer caso.

Otras alteraciones descritas en la literatura son heterocromia del iris, alteraciones en los

pies y en la cintura escapular. Ninguna de estas fue encontrada en nuestros pacientes.

Lo más importante de este síndrome es la enfermedad renal siendo la incidencia del 40% y el hallazgo más frecuente es la proteinuria (8). Con este síndrome, el 25% de pacientes con proteinuria, progresarán a insuficiencia renal crónica, por lo que se considera la nefropatía como el principal factor pronóstico de este síndrome. La fisiopatología de esta enfermedad renal es poco conocida, aunque se encuentre un engrosamiento característico de la membrana basal en el microscopio electrónico. Ninguno de nuestros pacientes ha presentado alteraciones a nivel renal, pero continúan sometidos regularmente a controles analíticos. Este síndrome es heredado como rasgo autosómico dominante, a través de un gen de penetrancia y expresividad variable (10,11), localizado en el brazo largo del cromosoma 9, cercano al gen de los grupos sanguíneos ABO. El porcentaje de presentación es del 50% cuando uno de los progenitores está afectado, ascendiendo a un 75% cuando los dos miembros de la pareja lo presentan.

Un paciente afecto con familiares nefróticas, tendrá un 25%, de probabilidad de descendencia con nefropatía, y un 10% de que presenten insuficiencia renal.

CONCLUSIONES

1. Ante cuadros de luxación recidivante de rótula, sobre todo si éstas son displásicas, se deben investigar otras posibles alteraciones esqueléticas, sobre todo a nivel pélvico.

2. En presencia de este síndrome está indicado la existencia de afectación de otros órganos (sobre todo a nivel renal).

3. El control evolutivo de la nefropatía, así como las posibles complicaciones de las artropatías que puedan originarse, serán el principal motivo de inquietud para el clínico que atienda a estos pacientes.

Bibliografía

1. Fong, EE. Iliac horns (symmetrical bilateral central posterior iliac processes). A case report. *Radiology* 1946; 47: 517-8.
2. Kieser, W. Die sogennante flughnt gein mensuhen. *Z konst Lehre* 1939; 23: 594-619.
3. Nuñez ME, Vega ML, Sarria A, Villavieja JL, Bueno M. Síndrome de los cuernos ilíacos. *An Esp Pediatr* 1984; 21: 244-9.
4. Fidalgo A. The nail-patella syndrome. A report of three families. *J Bone Joint Surg* 1973; 55B: 145-62.
5. Reed D, Nichols DM. Computed tomography of "iliac horns" in hereditary osteo-onychodysplasia (nail-patella syndrome). *Pediatr Radiol* 1987; 17: 168-9.
6. Tachdjian MO. *Pediatric Orthopedics*. 2th ed. Philadelphia: WB Saunders Company. 1990: pp 844-8.

7. **Sanchis Alfonso V, Martín Benloch JA, Maruenda Paulino JJ, Gascó Gómez de Membrillera J.** Síndrome uña-rótula. Aportación de un caso. *Rev Ortop Traum* 1991; 35IB: 89-92.
8. **Browning MC, Weidner N, Lorentz WB.** Renal histopathology of the nail-patella syndrome in a two-year-old boy. *Clin Nephrol* 1988; 29: 210-3.
9. **Gómez-Castresana F, García Otero A, Rico Lenza H, Vazquez Herrero C, Lopez Alonso, A.** Osteo-anicodisplasia hereditaria como causa de dolor ciático. *Rev Ortop Traum* 1983; 27IB: 213-28.
10. **Looij BJ, Slaa RL, Hogewind BL, Van de Kamp JJ.** Genetic counselling in hereditary osteo-onycodisplasia with nephropaty. *J Med Genet* 1988; 25: 682-6.
11. **Renwick JH, Izott M.** Some genetical parameters of the nail-patella locus. *Ann Hum Genet* 1965; 28: 369.