

## DESARROLLO EMBRIONARIO DEL SISTEMA ARTICULAR Y ESQUELÉTICO

Hector Pereda Serna<sup>1</sup>

### INTRODUCCIÓN

Ambos se desarrollan a partir del mesodermo. El mesodermo embrionario adyacente al notocordio en desarrollo (eje embrionario) y el tubo neural, se engrosan para formar dos columnas longitudinales llamadas mesodermo paraxial. Estas columnas mesodérmicas pronto se dividen en segmentos pares que se denominan somitas. Las somitas forman elevaciones en la superficie dorsolateral del embrión. Cada somita consiste de un esclerotoma y un dermomiótoma. Las células mesenquimatosas dejan los esclerotomas y envuelven el notocordio. Aquí dan lugar a la columna vertebral y a las costillas. Las células mesenquimatosas de las regiones del miótomo derecho dermomiótoma, crean los músculos del dorso. Las regiones del dermatoma de los dermomiótomas originan la dermis cutánea.

### SISTEMA ESQUELÉTICO

Los huesos aparecen al principio como condensaciones de células mesenquimatosas que constituyen los modelos o moldes mesenquimatosos de los huesos. Algunos huesos se desarrollan en este mesénquima (tejido conectivo embrionario) por osificación intramembranosa. En otros casos, los modelos óseos mesenquimatosos se transforman en modelos cartilagosos de la siguiente manera: las células mesenquimatosas que se han agregado en la formación del futuro hueso, se diferencian en células cartilaginosa embrionarias llamadas condroblastos. Estas células secretan matriz cartilaginosa, de manera que el modelo óseo pronto se convierte en cartílago hialino. El modelo óseo cartilaginoso se osifica más tarde por formación ósea endocondral.

El desarrollo óseo se conoce como osificación u osteogénesis, hay mecanismos distintos. Todos los huesos son derivados del mesénquima, pero mediante dos procesos diferentes, según los huesos involucrados. Por ejemplo, los huesos planos del cráneo, se desarrollan directamente en áreas del

mesénquima vascularizado por medio de un proceso conocido como osificación intramembranosa. El proceso se llamó así porque el sitio de estos huesos aparece al principio como una membrana mesenquimatosas. Los huesos largos, como se mencionó más arriba, son precedidos por modelo cartilagosos. La mayor parte del cartílago en estos huesos es reemplazado durante la vida fetal por tejido óseo durante un proceso conocido como osificación endocondral.

### ESQUELETO AXIAL

#### Desarrollo de la columna vertebral

Las vértebras se dividen de regiones de los esclerotomas de los somitas. Las células mesenquimatosas de estas regiones migran hacia el plano medio y rodean el notocordio. Cada vértebra forma la condensación de células mesenquimatosas a partir de la mitad caudal de un esclerotoma, que fusiona con células mesenquimatosas unidas de manera laxa, de la mitad craneal del siguiente esclerotoma.

El notocordio persiste a través de los estadios mesenquimatosos y cartilagosos del desarrollo vertebral, pero tarde o temprano desaparece, entre tanto ocurre la osificación de las vértebras. El derivado adulto del notocordio es el núcleo pulposos, el cual forma la parte central del disco intervertebral.

Mientras continúa el desarrollo, aparecen apófisis de las vértebras en crecimiento; apófisis espinosa, arco vertebral, dos apófisis transversas, y dos costales. La apófisis que forman el arco vertebral (arco neural), crecen en dirección dorsomedial y se funden una con otra en el plano medial para encerrar la médula espinal en desarrollo. Algún trastorno en este proceso para encontrarse y fusionarse origina un defecto óseo en el arco vertebral conocido como espina bífida oculta. Si los arcos vertebrales de varias vértebras son incapaces de desarrollarse en forma normal, el defecto óseo combinado puede permitir que las meninges (membranas) y la

1 PEREDA SERNA, Héctor. Docente de UNIFE y Médico pediatra en el Hospital del Niño.

médula espinal presenten una hernia, lo que produce una forma grave de espina bífida, conocida como espina bífida cística (es decir, meningocele y meningomielocelo).

Las apófisis transversas crecen en dirección lateral a partir de las vértebras y los procesos costales en dirección ventrodorsal en la pared costal. En la pared torácica, la apófisis costales forman las costillas.

Durante o un poco después de la pubertad (de 12 a 16 años), aparecen cinco centros secundarios de osificación en las vértebras. Todos los centros secundarios se unen con el resto de las vértebras alrededor de los 25 años.

### Desarrollo del cráneo

El cráneo se desarrolla en 2 porciones: un neurocráneo y un viscerocráneo. El neurocráneo se divide en:

1) un **neurocráneo membranoso** que da lugar a los huesos planos del cráneo, por ejemplo, huesos parietales, que rodean el cerebro y forman la bóveda del cráneo (cúpula craneal).

2) un **neurocráneo cartilaginoso o condrocráneo** que forma la base del cráneo.

Al nacimiento, los huesos planos del cráneo se separan uno de otro por suturas de tejido conectivo. En áreas donde se encuentran más de dos huesos, las suturas son amplias y se conocen como fontanelas. La más prominente de estas es la fontanela anterior, la cual se localiza en la unión de los dos huesos parietales con las dos partes del hueso frontal. Las suturas y fontanelas del cráneo permiten que los huesos se trasplanten uno sobre el otro durante el nacimiento, esto permite a la cabeza pasar a través del conducto del nacimiento (conducto cervical vaginal). Varias de estas estructuras y fontanelas permanecen membranosas durante un tiempo considerable después del nacimiento. Por ejemplo, la fontanela anterior por lo general se cierra alrededor de la mitad del segundo año.

El viscerocráneo, forma los huesos de la cara y, sobre todo, se deriva a partir de los cartílagos de los dos primeros arcos branquiales.

### ESQUELETO APENDICULAR

#### Desarrollo del esqueleto apendicular

El esqueleto apendicular consiste en cintura pectoral (hombro), cintura pélvica y huesos de las extremidades. Estos últimos aparecen al principio como

condensaciones mesenquimatosas en la quinta semana. Posteriormente se desarrollan los centros de condricificación, modelos cartilagosos de los huesos que se desarrollarán en la sexta semana.

■ **Los centros primarios de osificación.**- Se desarrollan en los huesos largos y la osificación se inicia hasta el final del periodo embrionario (56 días). Hacia la decimosegunda semana, aparecen centros primarios en casi todos los huesos de las extremidades.

■ **Los centros de osificación secundarios.**- Aparecen por lo regular justo antes del nacimiento de los huesos que forman la articulación de la rodilla. Sin embargo, la mayor parte de los centros de osificación secundaria aparecen después del nacimiento.

El hueso que se forma a partir de un centro primario no se fusiona con el formato a partir del centro secundario hasta que el hueso alcanza sus dimensiones de adulto. Conocer las épocas de aparición de los diversos centros de osificación, es útil para los radiólogos para determinar si el esqueleto de un niño crece de manera normal.

### MALFORMACIONES CONGÉNITAS DE LOS HUESOS DEL CRÁNEO Y DE LA CARA

#### CRANEOSINOSTOSIS

Craneosinostosis es el cierre prematuro de una (o varias) suturas craneales. Cuando esto ocurre, el cráneo deja de crecer en la zona sinostosada y compensatoriamente crece más en las zonas donde las suturas aún no están osificadas, para así poder acomodar el crecimiento del cerebro subyacente. Se manifiesta clínicamente por una deformidad craneal, de grado variable, según que suturas estén alteradas. De una forma simple podemos decir que el aspecto de la cabeza de un paciente con craneosinostosis presentaría una región plana y otra abollonada. La craneosinostosis puede ocurrir como un hecho aislado o puede ser parte de un síndrome con otras malformaciones asociadas. Si la sinostosis es múltiple y severa, puede haber un impedimento al crecimiento del cerebro, ocasionando desde hipertensión endocraneana hasta microcefalia y déficit intelectual. Si la sinostosis no es múltiple, el crecimiento cerebral es normal y no hay déficit intelectual.

#### TIPOS

Existen diversos tipos de craneosinostosis, los cuales reciben nombres diferentes, según qué sutura,

o suturas, están comprometidas. Entre estos nombres se encuentran los siguientes:

**ESCAFOCEFALIA:** El cierre precoz y exclusivo de la sutura sagital que separa a los huesos parietales, lleva al crecimiento del cráneo en paralelo a la sutura cerrada y a la imposibilidad de crecimiento transversal. El resultado es una cabeza alargada en sentido anteroposterior (dolicocefalia o escafocefalia) que recuerda a un barco volcado, correspondiéndose la quilla del mismo con la sutura fusionada (escafo, es un término griego que significa barco). No produce hipertensión intracraneal y es, por tanto, un problema esencialmente estético.

**BRAQUICEFALIA:** Cierre precoz de la sutura coronal que separa a los huesos parietales del occipital. Si el cierre prematuro se limita a una sutura coronal el resultado es la plagiocefalia aunque este tipo de deformidad craneal puede tener otras causas. En el primer caso el cráneo es transversalmente ancho pero corto en sentido longitudinal. Puede ocasionar exoftalmos, hipertelorismo, aplanamiento de la cara e incluso deficiencia mental. En el segundo, la deformidad es asimétrica con aplanamiento del lado afectado y de la órbita ocular correspondiente, y prominencia del lado indemne.

**TRIGONOCEFALIA (cráneo en cuña):** Resulta del cierre prematuro de la sutura frontal o metópica. La frente es estrecha y prominente y se aprecia hipotelorismo. Su interés es exclusivamente estético.

**TURRICEFALIA:** Se trata de una forma mixta, es decir una modalidad de craneosinostosis en la que se encuentran involucradas varias suturas. Esencialmente el crecimiento del cráneo es hacia arriba recordando la forma final al de una torre. Aunque sin acuerdo entre los estudiosos del tema, suelen describirse dos formas: la Oxicefalia, en la que el crecimiento es hacia la zona fontanelar, y la Acrocefalia cuyo crecimiento es esférico. Ambas originan retraso mental y trastornos visuales por acodamiento del nervio óptico.

#### **DISOSTOSIS CRANEOFACIAL (SÍNDROME DE CROUZON)**

El síndrome de Crouzon es un trastorno genético. Es uno de muchos defectos congénitos que provoca la fusión anormal entre los huesos en el cráneo y rostro. Normalmente, a medida que el cerebro de un niño crece, las estructuras abiertas entre los huesos permiten que el cráneo se desarrolle normalmente. Cuando las estructuras se unen dema-

siado temprano, el cráneo crece en dirección de las estructuras abiertas restantes. En el síndrome de Crouzon, los huesos en el cráneo y rostro se unen demasiado temprano. Esto provoca una cabeza, rostro, y dientes de forma anormal. Se cree que la enfermedad de Crouzon afecta a 1 de cada 60,000 personas.

#### **CAUSAS**

El síndrome de Crouzon es un trastorno genético. Es causado por mutaciones (cambios anormales) del FGFR2 (receptor de factor de crecimiento fibroblasto) o menos comúnmente de los genes FGFR3. Estos genes ayudan a regular el desarrollo de las extremidades. Una mutación en estos genes puede causar que los huesos en el cráneo se unan demasiado temprano. Investigadores continúan aprendiendo más sobre las relaciones entre las mutaciones en estos genes y los varios tipos de síndromes de craneosinostosis que causan.

#### **FACTORES DE RIESGO**

Un factor de riesgo es aquello que incrementa su probabilidad de contraer una enfermedad o condición. Quienes tienen mayor riesgo de síndrome de Crouzon son hijos de:

- Padres con el trastorno
- Padres que no tienen el trastorno, pero que llevan el gen que causa el trastorno.
- Padres en edad avanzada al momento de la concepción

#### **MACROCEFALIA**

Defecto raro del desarrollo cerebral en el que el cerebro crece de forma excesiva durante los primeros meses de vida del niño, a causa de lo cual se produce un crecimiento anormalmente rápido de la cabeza.

La macrocefalia se determina cuando la medida de la parte más ancha del cráneo es mayor con respecto a la medida correspondiente según edad y sexo del paciente.

- Normalmente la cabeza de un bebé recién nacido es aproximadamente 2 cm más grande que el tamaño del pecho o tórax.
- A los 2 años de edad las medidas son generalmente casi iguales.
- Después de los 2 años de edad el pecho o tórax es más grande que la cabeza.

**CAUSAS**

- Hidrocefalia (congénita, postraumática u obstructiva)
- Enfermedad de Canavan
- Síndrome de Morquio
- Macrocefalia familiar benigna (predisposición familiar al tamaño grande de la cabeza)
- Sangrado intracraneal

**MICROCEFALIA**

Es el término designado para denominar el tamaño de la cabeza (distancia alrededor de la parte superior de la cabeza) significativamente inferior a la media normal para la edad y el sexo de una persona, sobre la base de tablas estandarizadas.

La microcefalia usualmente se presenta en la mayoría de los casos debido a una deficiencia en la tasa de crecimiento cerebral. El crecimiento del cráneo está determinado por la expansión cerebral que sucede durante el crecimiento normal del cerebro en el embarazo y en la infancia.

Las condiciones que afectan el crecimiento cerebral pueden ocasionar microcefalia, incluyendo infecciones, trastornos genéticos y desnutrición severa.

**CAUSAS**

- síndrome de Down
- rubéola congénita
- toxoplasmosis congénita
- citomegalovirus congénito
- síndrome del maullido de gato
- síndrome de Seckel
- síndrome de Rubinstein-Taybi
- trisomía 13
- trisomía 18
- síndrome Smith-Lemli-Opitz
- síndrome de Cornelia de Lange
- fenilcetonuria materna no controlada
- envenenamiento por metilmercurio AUPSJB MEDICINA HUMANA EMBRIOLOGÍA 2011-II

**ANENCEFALIA**

Es una malformación congénita en la que falta el encéfalo o tiene un desarrollo rudimentario.

El tubo neural es de las primeras estructuras del embrión, junto con el corazón; inicialmente es un plato plano que, cuando el embrión se repliega y crece adelante y hacia atrás queda finalmente ce-

rrado, como un tubo. El tubo neural forma todo lo que son las estructuras de la columna vertebral, de los nervios, contiene al sistema nervioso central.

La anencefalia es una malformación grave, porque no hay desarrollo de hemisferios cerebrales, básicamente hay rudimentos, o estructuras mínimas de lo que sería el cerebro.

**CAUSAS**

Es una enfermedad de herencia poligénica, hay muchos genes que predisponen, pero también factores de tipo ambiental están ayudando a que esta malformación progrese.

Aún no se comprueba que haya un gen que predisponga a las hispanas, sin embargo; una de las teorías es que hay mutaciones en algunas de las personas que impiden que el ácido fólico se metabolice bien, pues aunque lo consuman en los alimentos, su organismo no lo aprovecha.

El ácido fólico es un compuesto muy importante en la síntesis del DNA, Ácido Desoxirribonucleico, que es el que da la herencia para todo, la participación del ácido fólico está en relación directa con la formación de DNA, si no contamos con lo necesario para poderlo metabolizar entonces se presentan problemas, de ese tipo, relacionados con tubo neural, o de algunos otros.

Sí hay una predisposición genética porque no todas las mujeres tienen embarazos así, o sea vemos que hay poblaciones con mayor riesgo que otras, entonces en niveles más elevados económicamente no se ve mucho esto. No quiere decir que esas parejas no tengan predisposición, pero su nivel de alimentación es diferente, por eso se piensa mucho que tienen que ver con la nutrición.

Otros factores de riesgo que predisponen al producto para que desarrolle esta malformación son:

- La diabetes de la madre puede provocar la anencefalia en el gestante.
- La presencia de algún cuadro que provocó fiebre al comienzo del embarazo.
- La costumbre de algunas personas de ir al sauna estando embarazadas sobre todo en el 1° trimestre.
- La hipertermia, el aumento de la temperatura, tanto interna como externa de la mujer, todo esto en los primeros meses de embarazo.

No es nada más el que no consuma ácido fólico, o el que padezca fiebre en los primeros meses, tienen que ver la predisposición genética o familiar para que se presenten este tipo de defectos, pero también pueden desarrollarse por factores externos como sustancias muy tóxicas, en el agua o en el aire.

### SÍGNOS

A continuación se enumeran los signos más comunes de la anencefalia. Sin embargo, cada niño puede experimentarlos de una forma diferente:

- la parte posterior del cráneo aparece sin cerrar
- ausencia de huesos en la regiones laterales y anterior de la cabeza
- plegamiento de las orejas
- paladar hendido - trastorno que se presenta cuando el techo de la boca del niño no se cierra completamente, sino que deja una abertura que puede extenderse hasta la cavidad nasal.
- defectos cardíacos congénitos
- algunos reflejos básicos, pero sin el cerebro no puede haber consciencia y el bebé no logra sobrevivir

### DEFORMIDADES CONGÉNITAS DE LA CARA Y DE LA MANDÍBULA

#### SÍNDROME DE TREACHER COLLINS

También llamado Disostosis Mandibulofacial. Clínicamente podría tener un aspecto parecido a la microsomía hemifacial, pero este síndrome es siempre bilateral y además no se presenta como casos aislados debidos a un accidente vascular in útero, sino que tiene un patrón de transmisión genética autonómico dominante. Según Tessier, este síndrome correspondería a la combinación de las fisuras faciales (6,7 y 8) de la región orbito-malar.

Anatómicamente se presenta como una hipoplasia con ausencia de hueso (fisura) en el zigoma (o malar) y en la órbita. Además existe una mandíbula con un ramo hipoplásico, malformación auricular, inclinación antimongoloide de los párpados y colobomas (detecto en el borde libre del párpado).

#### SÍNDROME DE PIERRE ROBIN

Es una micrognatia y retrognatia congénita severa, de carácter esporádico (no hereditaria) que se asocia a fisura del paladar y a una lengua grande, por lo cual estos recién nacidos presentan problemas respiratorios por obstrucción de la vía aérea superior.

Ver manejo general y de problemas respiratorios en la sección de Fisuras del Labio y Paladar, manejo del recién nacido fisurado.

### ACONDROPLASIA

La acondroplasia es un trastorno genético que causa enanismo. Es un trastorno en el cual los huesos y cartílagos no crecen normalmente. Es la causa más común de enanismo.

Esta condición conlleva a que los pacientes alcancen una estatura de crecimiento completo menor de cuatro pies. El mayor acortamiento ocurre en el húmero (el hueso entre el hombro y el codo) y el fémur (el hueso entre la cadera y la rodilla). También puede haber sub-desarrollo en el rostro. La acondroplasia es la forma más común de estatura corta desproporcional hereditaria. Ocurre de 1 en cada 15,000 a 1 en cada 40,000 nacimientos vivos.

### CAUSAS

La acondroplasia es un trastorno genético. Es causada por mutaciones en el gen FGFR3 que inhibe el crecimiento de cartílago en la placa de crecimiento. El FGFR3 codifica una proteína llamada Receptor 3 de Factor de Crecimiento Fibroblasto que es el sitio de acción de un factor principal de crecimiento responsable del alargamiento de los huesos. Cuando este factor de crecimiento no puede actuar apropiadamente a causa de la ausencia de su receptor, el resultado es que se desacelera el crecimiento de los huesos, que normalmente ocurre en el cartílago de la placa de crecimiento. Esto conlleva a huesos más cortos, huesos en forma anormal, y estatura más corta.

El gen para la acondroplasia se puede pasar de una generación a la siguiente. Si un padre tiene el trastorno, existe una probabilidad del 50% de heredar el gen para acondroplasia a su hijo. En la mayoría de los casos de acondroplasia (80%-90%), más comúnmente es el resultado de una mutación espontánea (un defecto genético repentino) que ocurre en el embrión en desarrollo.

### FACTORES DE RIESGO

Quienes están en riesgo de heredar acondroplasia son:

- Hijos de un padre con acondroplasia
- Hijos de padres de estatura normal que llevan un gen FGFR3 mutado.
- Edad paterna avanzada que causa mutaciones espontáneas

**SÍGNOS**

Los pacientes con acondroplasia tienen:

- Estatura corta, un tronco largo, y miembros cortos, que son perceptibles desde el nacimiento.
- Los adultos por lo general alcanzan una estatura de entre 42 y 56 pulgadas
- La cabeza es grande y la frente es prominente
- Porciones del rostro pueden estar sub-desarrolladas
- Al nacer, las piernas parecen derechas, pero a medida que el niño comienza a caminar, él desarrolla una deformidad de maneto o piernas arqueadas
- Las manos y los pies parecen grandes, pero los dedos de manos y pies son cortos y regordetes
- El enderezamiento del brazo y el codo puede estar restringido, pero por lo general no evita que un paciente con acondroplasia realice alguna actividad específica
- Los niños pueden desarrollar una curvatura excesiva de la parte baja de la espalda y un patrón de caminar similar a un pato

Otros síntomas comunes incluyen:

- Problemas con el control de peso
- Piernas arqueadas
- Infecciones del oído medio, especialmente en niños
- Problemas dentales (por el abarrotamiento de los dientes)
- Hidrocéfalo (agua en el cerebro)
- Problemas neurológicos y respiratorios
- Puede ocurrir compresión espinal en la parte superior de la espalda o donde la columna vertebral sale del cráneo en la parte posterior del cuello. La compresión en este último sitio podría causar apnea del sueño o incluso la muerte si no se reconoce y trata temprano.
  - Fatiga, dolor, y adormecimiento en:
    - o La parte baja de la espalda
    - o La columna

Las personas con acondroplasia generalmente tienen inteligencia normal. Aparte de la estatura corta, su desarrollo en general por lo general es normal. Sin embargo, los niños con frecuencia tardan

más tiempo en desarrollar habilidades motrices normales.

**OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA**

La Osteogénesis Imperfecta (OI) es un trastorno genético que se caracteriza por la fragilidad de los huesos; los huesos pueden fracturarse ante el mínimo golpe o incluso sin causa aparente. El trastorno va a persistir a lo largo de toda la vida de la persona, aunque en muchas de ellas hay un descenso importante del número de fracturas una vez pasada la adolescencia.

Debido a las frecuentes fracturas que padecen, en muchas ocasiones se confunde la enfermedad con maltrato infantil.

**CAUSAS**

La OI se produce por un defecto congénito (que existe desde el nacimiento, no adquirido) en la producción de una sustancia denominada colágeno. El colágeno es la proteína principal del tejido conectivo, que es el tejido de sostén del cuerpo. En la OI hay menor cantidad de colágeno o éste es de 'mala calidad', por lo que los huesos son débiles y se fracturan con facilidad.

En la mayoría de los casos, la OI es ocasionada por un fallo en uno de los dos genes que codifican el colágeno I. El defecto influye en la producción de colágeno. En la OI tipo I se produce demasiado poco colágeno, pero de calidad normal. En los otros tipos el colágeno es de mala calidad estructural, mientras que la cantidad puede estar también reducida.

La mayor parte de los casos de OI se producen por un defecto genético de carácter dominante. Algunos niños heredan la enfermedad de uno de los progenitores, si bien en otros niños no hay ninguna historia familiar de la enfermedad y se considera que el defecto genético se debe a una mutación espontánea.

Los genes son segmentos de ADN que contienen la información necesaria para construir una proteína; todas las características diferenciales hereditarias, (rasgos), están codificadas por los genes. Una enfermedad hereditaria puede ser el resultado de las características anormales que aparecen como expresión de un gen anormal. Recibimos dos copias de cada gen de cada padre, y realizan su misión de manera normal; en alguna ocasión los genes se pueden transformar por una mutación y hay un cambio en la estructura del ADN de un gen: cuando

se da una mutación puede haber un cambio en la función normal del gen.

La mayoría de los casos de OI se producen por una mutación dominante. Cuando un gen con una mutación dominante se une a un gen normal, el gen defectuoso 'domina' al gen normal.

En la OI, se pueden dar dos circunstancias:

- El gen dominante cambiado provoca alteraciones en una proteína llamada colágeno, cambios en la calidad del colágeno. Tipo II, III y IV.
- Problema de cantidad de colágeno (disminución de la cantidad total): tipo I.

Cuando una mutación es dominante es suficiente recibir un gen defectuoso para tener un desorden genético.

Cuando la herencia es recesiva, ambas copias del gen deben ser defectuosas para que la descendencia tenga un desorden genético; ambos progenitores tienen que tener una copia cambiada del gen. Los padres no tienen el desorden genético (ellos tienen sólo un gen defectuoso) pero son portadores del desorden. Con cada embarazo hay un 25% de probabilidades de recibir dos genes mutados, uno de cada padre, un 50% de recibir uno sólo (serán portadores), y en un 25% no serán ni portadores ni enfermos.

La mayor parte de los investigadores consideran que la herencia recesiva se da en raras ocasiones en el caso de la OI.

Para que un niño padezca la enfermedad se tienen que dar una de las tres situaciones siguientes:

#### a) Herencia directa de un padre

Una persona con OI tipo I tiene dos genes para la formación de colágeno, uno de ellos es defectuoso. Cada vez que concibe un niño le pasa uno de los dos genes, por lo que hay un 50% de posibilidades de que el niño tenga la enfermedad; el hijo tendrá el mismo tipo de OI que el progenitor, pero puede estar afectado de forma diferente (número de fractura, nivel de movilidad, estatura, etc.). Si el padre transmite el gen normal a su hijo (50%), el niño no padecerá la enfermedad ni la transmitirá a su vez a su descendencia.

#### b) Nueva mutación dominante

Aproximadamente, el 25% de los niños con OI carecen de antecedentes familiares de la enfermedad.

La enfermedad se debe a una mutación genética dominante. Al tener un gen dominante mutado tienen un 50% de posibilidades de transmitir la enfermedad a sus hijos.

Cuando no existe historia familiar de la enfermedad, la probabilidad de tener un segundo hijo con OI es la misma que en el resto de la población; así mismo, los hermanos de la persona afectada tienen la misma probabilidad que el resto de la población de que sus hijos padezcan la enfermedad.

#### c) Mosaico

En estudios de familias con hijos con OI tipo II, (forma perinatal considerada mortal), se ha encontrado que la mayor parte de los bebés tenían una nueva mutación dominante; sin embargo, en algunas de estas familias nació más de un hijo con OI. Se cree que la mutación no se da sólo en un espermatozoide o en un óvulo, sino en un porcentaje de sus células reproductivas, por lo que aunque un padre no esté afectado, la mutación en un porcentaje de sus células reproductivas puede causar más de un niño afectado.

Se considera que un 2 a 4 % de las familias que han tenido un hijo con OI tipo II, tendrán otro hijo afectado.

Si ambos progenitores sufren OI, tienen un 75% de posibilidades de tener un niño con OI. En este caso habría un 25% de posibilidades de tener ambos genes alterados y se supone que sería una forma muy grave de la enfermedad, posiblemente mortal.

Bien por herencia o por mutación espontánea, una persona con la enfermedad tiene un 50% de probabilidades de transmitir la enfermedad a sus hijos. Es muy importante el consejo genético a las personas con la enfermedad, que deseen tener descendencia.

#### MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL MIEMBRO SUPERIOR Y MANO

Las malformaciones congénitas de los miembros superiores no son frecuentes, afectando a menos del 0,2 % de los nacidos vivos. Muchas de ellas son malformaciones leves que tienen escasa repercusión funcional. Sin embargo, su amplia variabilidad exige al cirujano de la mano un profundo conocimiento de la anatomía y de los principios quirúrgicos.

El desarrollo embriológico del miembro superior es precoz, presentando una completa diferenciación a

la 7ª semana de gestación. Por ello, cuando la madre ha confirmado su embarazo, la lesión ya está establecida.

### DÉFICITS TRANSVERSALES

Producen las llamadas amputaciones congénitas. La transcarpiana y la proximal de antebrazo son las más frecuentes. Según el nivel de la afectación se denominan:

**AMELIA:** ausencia completa del miembro superior.

**HEMIMELIA:** ausencia de antebrazo y mano.

**ACHEIRIA:** ausencia de mano.

**ADACTILIA:** ausencia de metacarpo y falanges.

**AFALANGIA:** ausencia de todas las falanges.

### DÉFICITS LONGITUDINALES

#### PHOCOMELIA

Es la ausencia o déficit en el desarrollo de las estructuras esqueléticas proximales a la mano. Su relación con la talidomida es bien conocida. Tiene una presentación clínica variable, habiéndose clasificado en tres grupos:

- **tipo I:** ausencia completa de los huesos del miembro próximos a la mano, que se une directamente al tronco.
- **tipo II:** ausencia de brazo o segmento corto de brazo-antebrazo sinostósico proximal a la mano.
- **tipo III:** ausencia de antebrazo, con la mano unida directamente al húmero.

#### SINDACTILIA

Es la persistencia de membranas congénitas entre los dedos. Tiene consideraciones estéticas y usualmente no amerita resolución a menos que exista una polidactilia (dedos accesorios) o que el paciente manifieste su desagrado. Puede verse en forma aislada o formando parte de otros síndromes como el S. Appert, Poland Pie equino varo, etc.

La incidencia varía desde 1/1000 hasta 1/3000. Se puede ver en forma bilateral en el 50% de los casos. Se desconoce su verdadera causa. Ocurre entre la 6ª y 8ª semana de vida. Es más frecuente en el 2do y 3 dedos.

Puede ser

- a. **Incompleta:** cuando la membrana interdigital no está presente a todo lo largo de la extensión de ambos dedos.

- b. **Completa:** La membrana se extiende a todo lo largo de los dedos

- c. **Simple:** La falange no está involucrada

- d. **Compleja:** la falange está involucrada y es anormal

### DISPLASIA DE LA CADERA

La displasia de la cadera (DDC) es la alteración anatómica de la articulación coxofemoral en el recién nacido, en donde la cabeza femoral permanece fuera del acetábulo al nacimiento o es inestable (puede luxarse) en las primeras semanas de vida. Esto provoca que la cabeza femoral y el acetábulo no se desarrollen normalmente y se deformen, produciendo osteoartritis prematura en jóvenes. Es frecuente que la DDC acompañe a otras malformaciones congénitas; en este caso se le denomina DDC teratológica, la cual tiene una evolución y tratamiento diferente a la DDC típica.

### NOMBRES COMUNES

- ✓ Luxación congénita de la cadera
- ✓ Malformación luxante de la cadera
- ✓ Aplasia del desarrollo de la cadera
- ✓ Inestabilidad de cadera neonatal
- ✓ Cadera luxable
- ✓ Cadera luxada del recién nacido
- ✓ Subluxación (luxación parcial) congénita de la cabeza femoral
- ✓ Luxación completa de la cabeza femoral del acetábulo verdadero en el recién nacido.

### INCIDENCIA

- Es de 5 por 1000 nacidos vivos (nv) en general, pero puede variar entre el 2 y el 15 por 1000 nv dependiendo del método de diagnóstico empleado.
- La DDC es más común en la cadera izquierda
- La alteración bilateral es más común que la displasia de la cadera derecha.
- La DDC es la causa más común de dolor por artrosis de la cadera en adultos jóvenes, cuyo tratamiento es costoso y llega a requerir reemplazos articulares (prótesis).
- El tratamiento de la DDC en etapas avanzadas, no sólo es costoso, sino doloroso y produce discapacidad. Además los resultados son incier-



tos y limitan la calidad de vida del paciente. La aplicación de programas de detección temprana ayuda a disminuir los costos de atención y permite una mejor calidad de vida de quienes la padecen ya que si ésta enfermedad se detecta y trata oportunamente es prácticamente curable.

- Por otro lado la DDC en niños de 18 meses o más, es una de las principales causas de ingreso a los servicios de Ortopedia Pediátrica, lo que se considera como un inicio tardío del tratamiento.

#### FACTORES DE RIESGO

- Es 5 veces más común en mujeres que en hombres
  - Si se trata del primer embarazo y el producto es femenino, aumentan las probabilidades
  - Cuando existe presentación pélvica al nacimiento
  - Si la madre es menor de 18 años o mayores de 35
  - Si el bebe pesa más de 4 kg
  - Si hubo disminución de líquido amniótico en el embarazo (Oligohidramnios)
  - En niñas con presentación pélvica la incidencia de DDC es 1 de cada 35 nacimientos
  - La historia familiar de DDC incrementa el riesgo de padecerla en un 10% al 25% al nacimiento
  - Existe una fuerte asociación entre la DDC y otras anomalías músculo esqueléticas como PEVAC (pie equino varo aducto congénito) tortícolis congénita, metatarso aducto y calcáneo valgo.
-