

PRESENTACION DE CASOS

# Condroadisplasia metafisaria de tipo Bellini

JULIO JAVIER MASQUIJO\*, CLAUDIO PRIMOMO\*, VIRGINIA FANO#  
y HORACIO MISCIONE\*

\*Servicio de Ortopedia y Traumatología  
#Servicio de Crecimiento y Desarrollo  
Hospital de Pediatría Prof. Dr. J. P. Garrahan

## Caso clínico

Se trata de un varón de 1 año y 9 meses, hijo de padres sanos, nacido en forma prematura debido a preeclampsia materna, que presentó dificultad respiratoria y síndrome convulsivo, por lo que requirió asistencia respiratoria mecánica durante una semana. Fue dado de alta a los 50 días de vida. Comenzó a deambular al año y 5 meses de edad, pero a los 45 días presentó flexión dolorosa de ambas rodillas, disminución de la bipedestación e impotencia funcional. Es derivado a nuestra institución por pérdida de la marcha y dolor.

En el examen físico se muestra irritable, no deambula, con disminución generalizada de la fuerza con predominio distal en los miembros inferiores (más marcada en el derecho). Ambas rodillas se encuentran con actitud en flexión. Amplitud de movimiento de ambas caderas: flexión 120°, extensión 0°; rodilla derecha: 120°-15°; rodilla izquierda 120°-30°; tobillos y miembro superior: normal.

En el estudio radiográfico se pueden apreciar cambios a nivel metafisario y epifisario de ambas rodillas, más destacados a nivel femoral distal. Las metafisis femorales distales y las tibiales proximales presentan forma de copa y las epífisis, forma de cono, introducidas en las metafisis. En las caderas se observa valgo acentuado y ensanchamiento del cuello femoral. No se aprecian deformidades radiológicas en los miembros superiores (Fig. 1).

## Discusión

El hallazgo radiográfico de epífisis con forma de cono introducidas en la metafisis es infrecuente. Pocos casos han sido publicados con estas características. La mayoría de las lesiones son secundarias a procesos infecciosos, como sepsis neonatal. En estos casos las lesiones son múltiples, asimétricas, con frecuente compromiso de la articulación temporomandibular.

Verloes<sup>6</sup> definió la acrocifodisplasia metafisaria como la asociación de estos cambios metafisarios en la rodilla y alteraciones en las manos y los pies. Bellini<sup>1,2</sup> y Jequier<sup>4</sup> describieron algunos casos de presentación análoga asociados con alopecia. Koslowski (1995)<sup>5</sup> describió el caso de dos hermanas con un aspecto similar en las metafisis y las epífisis de las rodillas, sin compromiso ectodérmico ni de los miembros superiores. Más tarde Dieux-Coëslier<sup>3</sup> presentó tres casos con características clínico-radiográficas coincidentes con la descripción de Koslowski.

Nuestro paciente presenta baja talla, disminución de la amplitud de movimiento de ambas rodillas sin afectación del miembro superior ni displasia ectodérmica, y las características radiológicas descritas. Representaría el sexto caso publicado de esta nueva forma de displasia metafisaria con afectación específica de los miembros inferiores.

Ante toda lesión metafisaria en las grandes articulaciones con fusión precoz de la epífisis adyacente es imperativo descartar la etiología infecciosa. La simetría, la predominancia en los miembros inferiores y la ausencia de este antecedente permiten el diagnóstico de esta condición esquelética.

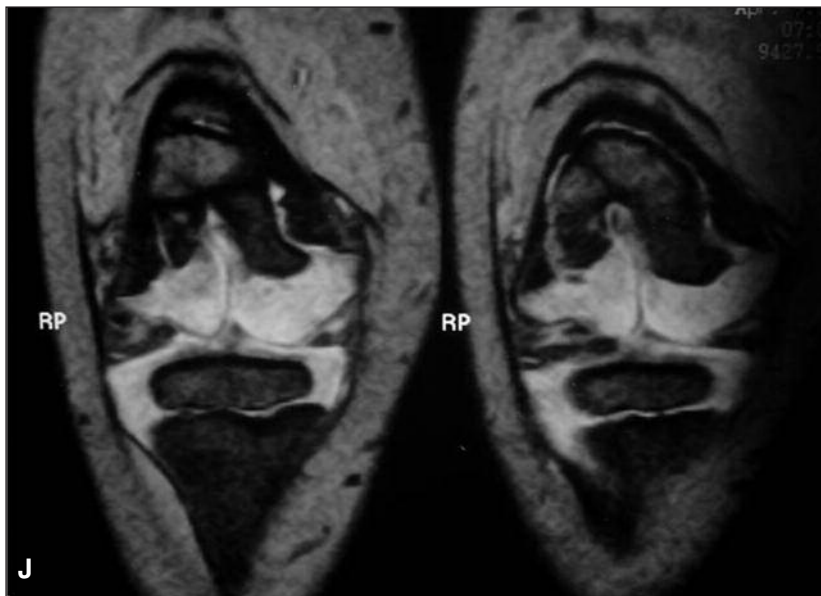
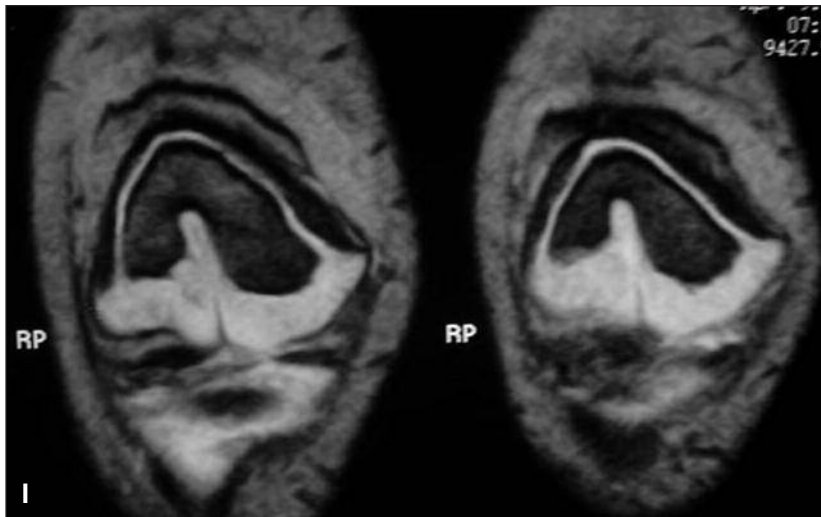
Recibido el 31-10-2008. Aceptado luego de la evaluación el 3-6-2009.

Correspondencia:

Dr. JULIO JAVIER MASQUIJO  
javimasquijo@yahoo.com.ar



**Figura 1.** A, B, C. Aspecto clínico del paciente en bipedestación. D, E. Contractura en flexión de caderas y rodilla. F, G, H. Radiografías de ambos miembros inferiores (AP y lateral) que muestran el fémur distal y la tibia proximal en forma de cono introducidas en la metafisis. (*Continúa.*)



(Cont.) **I, J.** Resonancia magnética: viabilidad fisaria. **K, L.** Radiografías de columna y manos de características normales.

### Bibliografía

1. **Bellini F, Bardare M.** Su un caso di disostosi periferica. *Minerva Pediatr* 1966;18:106-10.
2. **Bellini F, Chiumello G, Rimoldi R, Weber G.** Wedge-shaped epiphyses of the knees in two siblings: a new recessive rare dysplasia? *Helv Paediatr Acta.* 1984;39(4):365-72.
3. **Dieux-Coëslier A, Moerman A, Holder M, Boute O, Maroteaux P, Manouvrier S, Le Merrer M.** Metaphyseal chondrodysplasia with cone-shaped epiphyses: a specific form involving the lower limbs. *Am J Med Genet A.* 2004 Jan 1;124(1):60-6.
4. **Jequier S, Bellini F, Mackenzie DA.** Metaphyseal chondrodysplasia with ectodermal dysplasia. *Skeletal Radiol* 1981;7:107-2.
5. **Kozlowski K, Meradji M, Beemer FA.** Dutch variant of Bellini metaphyseal dysplasia: report of two siblings. *Australas Radiol.* 1995;39(3):282-6.
6. **Verloes A, Le Merrer M, Farriaux JP, Maroteaux P.** Metaphyseal acroscyphodysplasia. *Clin Genet.* 1991 May;39(5):362-9.