

# DISPLASIA ESPONDILOEPIFISARIA CONGÉNITA: MANEJO MULTIDISPLINAR Y PERSPECTIVA DEL CIRUJANO ORTOPÉDICO. A PROPÓSITO DE UN CASO.

H. Garlito Díaz, RM. Egea Gámez, JA. Certucha Barragán, MJ. Rayo Navarro, J. Fraga Vicandi, R. González Díaz

*Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid*

## INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS

- Displasia ósea poco frecuente (1/200.000 RNV).
- Colagenopatía tipo II: mutación gen COL2A1.
- Talla baja, tronco y extremidades cortas, cifoescoliosis progresiva, alteraciones oculares y traqueoesofágicas. Coxa vara, pie zambo.
- ✓ **OBJETIVO:** analizar el proceso diagnóstico y terapéutico de la displasia espondiloepifisaria congénita desde la perspectiva del cirujano ortopédico como parte de un equipo multidisciplinar.



## MATERIAL Y MÉTODO

- Varón 11 años; embarazo y parto normales.
- Retraso motor e hipotonía; alteraciones visuales.
- Desarrollo cognitivo normal; escolarizado.
- Coordinación servicios Anestesia-ORL-Digestivo-COT
- **ORL** → Hipoplasia laríngea/traqueomalacia: traqueostomía.
- **Digestivo** → Estreñimiento a estudio: endoscopia.
- **COT** → Cifosis toracolumbar progresiva y flexo de caderas: fijación T10-L3 y tenotomía bilateral flexores cadera e isquiotibiales.



## RESULTADOS

- Infección superficial de herida quirúrgica resuelta con drenaje percutáneo y antibioterapia.
- 3 meses tras la cirugía presenta:
  - ✓ Adecuado balance del tronco en plano coronal y sagital.
  - ✓ Corrección del flexo de caderas: tolera sedestación y bipedestación.
- 4 meses tras la cirugía se reincorpora a su vida escolar.



## CONCLUSIONES

1. Entidad rara que puede pasar desapercibida en los primeros meses de vida.
2. Reto diagnóstico-terapéutico para el cirujano ortopédico infantil.
3. Conocer dicha patología y anteponerse a las complicaciones.
4. COT: eslabón fundamental del equipo multidisciplinar que debe abordar este tipo de enfermedades.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Arita M, Fertala J, Hou C, Kostas J, Steplewski A, Fertala A. Prospects and limitations of improving skeletal growth in a mouse model of spondyloepiphyseal dysplasia caused by R992C (p.R1192C) substitution in collagen II. PLoS One. 2017; 12(2).
2. Bayhan IA, Abousamra O, Rogers KJ, Bober MB, Miller F, Mackenzie WG. Valgus Hip Osteotomy in Children With Spondyloepiphyseal Dysplasia Congenita: Midterm Results. J Pediatr Orthop. 2017; 30.
3. Singh SK, Rajoria K. Ayurvedic management of spondyloepiphyseal dysplasia tarda, a rare hereditary disorder. J Ayurveda Integr Med. 2016; 7(4):249-254.
4. Saigal R, Chaudhary A, Pathak P, Singh A, Gupta D, Tank ML, et al. Spondyloepiphyseal Dysplasia Congenita. J Assoc Physicians India. 2016; 64(7): 85-86.
5. Srivastava P, Pandey H, Agarwal D, Mandal K, Phadke SR. Spondyloepiphyseal dysplasia Omani type: CHST3 mutation spectrum and phenotypes in three Indian families. Am J Med Genet A. 2017; 173(1):163-168.
6. Chung SW, Kang EH, Lee YJ, Ha YJ, Song YW. Three Cases of Spondyloepiphyseal Dysplasia Tarda in One Korean Family. Yonsei Med J. 2016; 57(5):1290-3.

