

Características radiológicas de las displasias esqueléticas en pediatría

Óscar Felipe Gutiérrez Arteaga¹, Maria Luisa Lorente Jareño¹, Francisco Garrido Enjamio¹, Elena Mateos Francisco¹, Marina Siesto Marcos¹, Covadonga Vallina-Victorero Sánchez¹, Maria Castillo Isiegas¹

¹Hospital Universitario de Getafe

Objetivos

- Analizar los aspectos fisiopatológicos y clínicos fundamentales de las displasias esqueléticas en la población pediátrica.
- Identificar y describir los hallazgos radiológicos característicos de las principales displasias esqueléticas.
- Resaltar la importancia del radiólogo en el diagnóstico temprano y en la valoración evolutiva de estos pacientes.



Tabla de contenidos

- Introducción.
- Disfunción osteoclástica.
 - + Picnodisostosis.
 - + Osteopetrosis.
- Defectos en el crecimiento del cartílago/hueso.
 - + Acondroplasia.
 - + Exostosis múltiple hereditaria.
 - + Encondromatosis (síndrome de Ollier).
 - + Displasia epifisiaria múltiple.
 - + Displasia metafisiaria múltiple.
 - + Acrodisostosis.
 - + Osteogénesis imperfecta.
- Enfermedades metabólicas/enzimáticas.
 - + Mucopolisacaridosis.



Introducción

- Las displasias esqueléticas son un grupo heterogéneo de trastornos genéticos caracterizados por alteraciones en el crecimiento o la estructura del hueso y del cartílago.
 - Actualmente se han descrito más de 450 entidades, definidas principalmente por criterios clínicos, radiológicos y moleculares.
 - Las formas no letales suelen manifestarse en la infancia con talla baja desproporcionada, retraso del crecimiento u otras deformidades esqueléticas.
 - El diagnóstico precoz es fundamental para el manejo clínico y el asesoramiento genético.
-

PICNODISOSTOSIS

Disfunción osteoclástica



- Aumento de la densidad ósea.
- Acortamiento de los huesos largos.
- Acroosteólisis de las falanges distales.

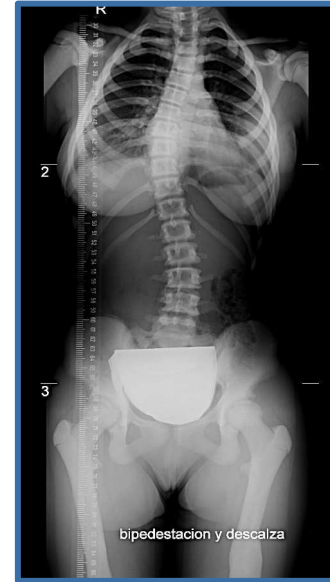


PISTAS DIAGNÓSTICAS

**Osteoesclerosis
y
Acroosteólisis.**



Osteoesclerosis generalizada y acroosteólisis (flechas).



Esclerosis de los huesos largos. Deformidad en forma de matraz de Erlenmeyer.



OSTEOPETROSIS

Disfunción osteoclástica



- Aumento de la densidad ósea principalmente en la médula ósea con relativo respeto de la cortical.
- Esclerosis ósea difusa.
- A pesar de la elevada densidad ósea, los pacientes presentan fragilidad



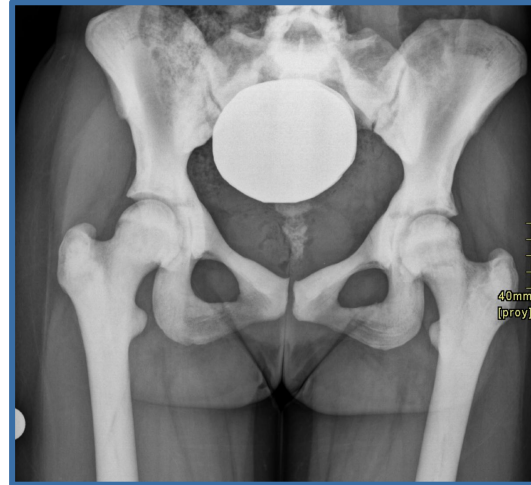
PISTAS DIAGNÓSTICAS

Osteoesclerosis
“hueso dentro de hueso”
Sin acroosteólisis.



Radiografía de mano: osteoesclerosis difusa sin acroosteolisis.

Esclerosis generalizada de la pelvis.



En la columna dorsolumbar se observa cuerpos vertebrales con apariencia de “sandwich” debido a la esclerosis de los platillos vertebrales. Además se evidencia espondilitis con anterolistesis de L5/S1.

ACONDROPLASIA

Defectos del crecimiento del cartílago/hueso



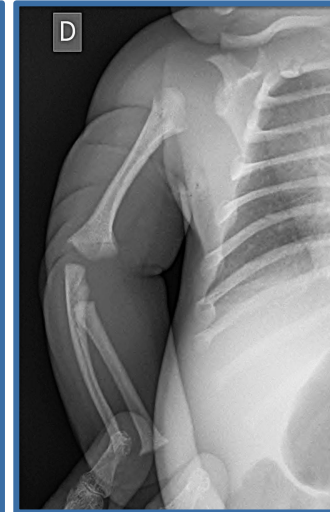
- Es la displasia esquelética no letal más frecuente.
- Mutaciones de novo en el gen FGFR3.
- Acortamiento rizomélico de los huesos largos con metáfisis ensanchadas.
- Macrocefalia.
- Mano en tridente.



PISTAS DIAGNÓSTICAS

Enanismo rizomélico

**Morfología en forma de tridente
de la mano.**



Radiografía de mano: Morfología en tridente de la mano (los tres dedos medios tienen la misma longitud).
Acortamiento de huesos largos en extremidades superiores e inferiores.

EXOSTOSIS MÚLTIPLE HEREDITARIA

Defectos del crecimiento del cartílago/hueso



- Múltiples osteocondromas yuxtaepifisarios.
- Las lesiones pueden ser sésiles o pediculadas y presentan continuidad cortical y medular con el hueso de origen.



PISTAS DIAGNÓSTICAS

Múltiples osteocondromas en las regiones yuxtaepifisarias de los huesos.



Osteocondromas múltiples pediculados y sésiles con ensanchamiento metafisario que afectan al húmero proximal, la tibia proximal, el fémur distal y el hueso iliaco derecho.

ENCONDROMATOSIS (SÍNDROME DE OLLIER)

Defectos del crecimiento del cartílago/hueso



- Múltiples encondromas, localizados principalmente en las regiones metafisarias.
- Distribución asimétrica de lesiones.
- Lesiones líticas expansivas con adelgazamiento cortical y calcificaciones condroides en patrón de “anillos y arcos”.



PISTAS DIAGNÓSTICAS

Múltiples encondromas
Los huesos afectados suelen
presentar acortamiento y
curvatura patológica.



Múltiples encondromas localizados en el cúbito distal, fémur proximal y distal, segundo metatarsiano, falanges proximal y media del segundo dedo y falange proximal del tercer dedo del pie izquierdo.

DISPLASIA EPIFISARIA MÚLTIPLE

Defectos del crecimiento del cartílago/hueso

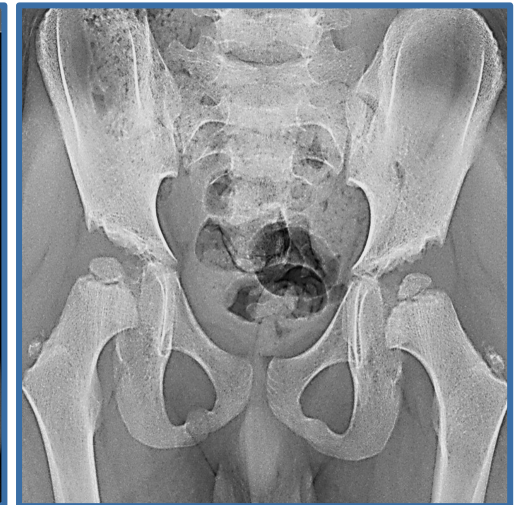


- Alteraciones en la osificación endocondral.
- Afectación bilateral y simétrica de múltiples epífisis con centros de osificación pequeños, irregulares y fragmentados.
- Rótula en doble capa e inclinación lateral de la epífisis tibial distal.



PISTAS DIAGNÓSTICAS

Epífisis irregular y fragmentada
Aparición tardía de los centros de osificación.



Los huesos del carpo y el tarso presentan contornos irregulares y espiculados.
Retraso generalizado de la osificación de los núcleos epifisarios.
Epífisis femorales proximales pequeñas, con irregularidad acetabular.

DISPLASIA METAFISARIA MÚLTIPLE

Defectos del crecimiento del cartílago/hueso



- Alteraciones en el modelado de los huesos largos.
- Ensanchamiento e irregularidad metafisaria, con acampanamiento de las metáfisis y adelgazamiento cortical.
- Discrepancias en la longitud de las extremidades y deformidades óseas.



PISTAS DIAGNÓSTICAS

Ensanchamiento de las metáfisis.



Manos de aspecto tosco, con acortamiento de las falanges y los metacarpios y ensanchamiento metafisario. Los huesos largos muestran ensanchamiento diafisario y metafisario. El peroné es desproporcionadamente largo en los extremos distales.

ACRODISOSTOSIS

Defectos del crecimiento del cartílago/hueso



- Displasia acromélica.
- Braquidactilia severa, hipoplasia mediofacial y retraso del desarrollo.
- Huesos de manos y pies anchos y cortos.
- Fusiones prematuras de las epífisis.



PISTAS DIAGNÓSTICAS

Manos y pies de aspecto tosco
Múltiples epífisis cónicas.



Acortamiento marcado de los metacarpianos y falanges de las manos, así como de los metatarsianos y falanges de los pies.
Epífisis en cono.

OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

Defectos del crecimiento del cartílago/hueso

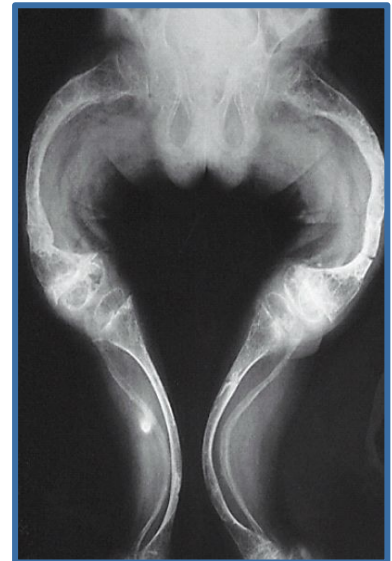


- Mutaciones en los genes COL1A1 y COL1A2, responsables de la síntesis del colágeno tipo I.
- Disminución de la masa ósea y marcada fragilidad ósea.
- Osteopenia difusa y múltiples fracturas.
- Escleras azules, dentinogénesis imperfecta e hipoacusia.



PISTAS DIAGNÓSTICAS

Huesos deformados, fracturas múltiples y escoliosis.



Múltiples fracturas vertebrales.

Alteraciones en la estructura ósea en la que los huesos se vuelven más delgados de lo normal.

Curvatura de los huesos largos debido a múltiples microfracturas.

MUCOPOLISACARIDOSIS

Enfermedades metabólicas

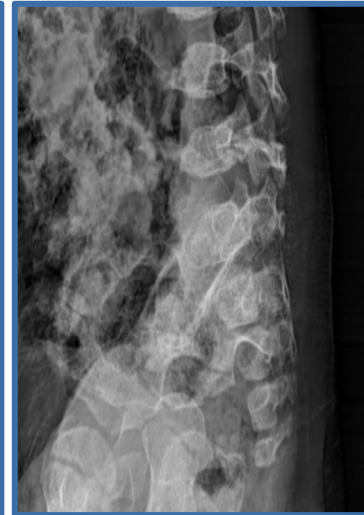


- Déficit enzimáticos que impiden la degradación de glucosaminoglicanos.
- Irregularidad epifisaria.
- Ensanchamiento metafisario.
- Manos toscas.
- Hipoplasia vertebral con cifosis dorsolumbar.



PISTAS DIAGNÓSTICAS

**Metacarpianos cortos y anchos,
con extremos proximales
afilados.**



Huesos del carpo pequeños e irregulares, falanges proximales anchas y falanges distales cortas.
Acetábulos estrechos, osificación tardía de las cabezas femorales y coxa valga.
Vértebras en forma de bala con cifosis lumbar.

CONCLUSIONES

- Las displasias esqueléticas constituyen un grupo amplio y heterogéneo de trastornos genéticos con expresión clínica y radiológica variable.
 - La radiografía convencional continúa siendo la herramienta inicial fundamental en su evaluación.
 - El reconocimiento de hallazgos característicos (epifisarios, metafisarios y diafisarios) es clave para el diagnóstico diferencial.
 - El radiólogo pediátrico desempeña un papel central en la detección inicial de estas entidades.
 - El diagnóstico precoz permite optimizar el manejo clínico y el asesoramiento genético.
-

BIBLIOGRAFÍA

- Panda A, Gamanagatti S, Jana M, Gupta AK. Skeletal dysplasias: a radiographic approach and review of common non-lethal skeletal dysplasias. **World J Radiol.** 2014;6(10):808–825. doi:10.4329/wjr.v6.i10.808
- Offiah AC, Hall CM. The radiologic diagnosis of skeletal dysplasias: past, present and future. **Pediatr Radiol.** 2020;50(12):1650–1657. doi:10.1007/s00247-019-04533-y
- Ihde LL, Forrester DM, Gottsegen CJ, Masih S, Patel DB, Vachon LA, et al. Sclerosing bone dysplasias: review and differentiation from other causes of osteosclerosis. **Radiographics.** 2011;31(7):1865–1882. doi:10.1148/rg.317115093
- Alanay Y, Lachman RS. A review of the principles of radiological assessment of skeletal dysplasias. **J Clin Res Pediatr Endocrinol.** 2011;3(4):163–178. doi:10.4274/jcrpe.463
- Aucourt J, Budzik JF, Manouvrier-Hanu S, Mézel A, Cotten A, Boutry N. Congenital malformations of the hand and forearm in children: what radiologists should know. **Semin Musculoskelet Radiol.** 2012;16(2):146–158. doi:10.1055/s-0032-1311766
- Limenis E, Stimec J, Kannu P, Laxer RM. Lost bones: differential diagnosis of acro-osteolysis seen by the pediatric rheumatologist. **Pediatr Rheumatol Online J.** 2021;19(1):113. doi:10.1186/s12969-021-00596-0
- Chandola S, Jain A, Gupta N, Kabra M, Jana M. Hand radiographs in skeletal dysplasia: a pictorial review. **Indian J Radiol Imaging.** 2023;34(2):291–308. doi:10.1055/s-0043-1777320
- Teixeira de Castro Gonçalves Ortega AC, Amorim Moreira Alves G, Perera Molligoda Arachchige AS. Radiographic assessment of mucopolysaccharidoses: a pictorial review. **World J Clin Pediatr.** 2025;14(3):102898. doi:10.5409/wjcp.v14.i3.102898