

La radiografía y el Síndrome de Léri-Weill: Uso en el diagnóstico.

Sotelo Sevillano FJ¹; Hoyos Perales I ²; Martínez Pardo F²; Fernández Alba G²; Sánchez de la Flor MD¹
Director UGC: Ballester Alfaro, JJ. ¹
Servicio de Cirugía Ortopédica y Traumatología. Hospital SAS Puerto Real (Cádiz)¹
Servicio de Cirugía Ortopédica y Traumatología. Hospital SAS Jerez de la Frontera (Cádiz)²

INTRODUCCIÓN

La discondrosteosis de Léri-Weill (DLW) es una displasia esquelética marcada por una estatura desproporcionadamente baja y la característica deformación bilateral de muñeca de Madelung.
La estatura baja está presente desde el nacimiento, con un acortamiento mesomélico de las extremidades (acortamiento del segmento medio de piernas y brazos). La inteligencia es normal. La expresión de la DLW es variable, pero las manifestaciones clínicas son generalmente más graves en las mujeres.
La mayoría de los casos son debidos a cambios en el gen SHOX (la causa más común es la delección), situado en el brazo corto del cromosoma X y en el brazo corto del cromosoma Y.

OBJETIVO: Presentamos el caso de una paciente con sospecha de DLW

MÉTODOS: Mujer de 28 años, que acude a Urgencias tras recibir traumatismo sobre la muñeca izquierda al caer de la bicicleta. Antecedentes personales de baja estatura. Refiere sufrir síndrome con afectación ósea diagnosticada a la adolescencia, aunque no recuerda su nombre. Al pertenecer a otra área sanitaria, no disponemos de su historial.
Actualmente presenta dolor en muñeca izquierda. Deformidad con ensanchamiento de la muñeca y desviación dorsal del cúbito distal. Discreta impotencia funcional. No crepitación. No presentá déficit neurovascular distal. La exploración contralateral es similar.

Radiología: No signos agudos de fractura. Destacan una serie de características: deformación de la fila proximal del carpo; ensanchamiento de la articulación radiocubital distal; radio corto y encorvado; desviación cubital de la superficie articular del radio; deformación triangular de la epífisis radial; radiolucencia del borde cubital distal del radio; subluxación dorsal del cúbito.

RESULTADOS-DISCUSIÓN:
Estos hallazgos radiológicos de la muñeca son propios de la enfermedad de Madelung. Ello, unido a su baja estatura, nos hace sospechar en DLW.

CONCLUSIÓN:
La DLW se trata de una patología muy poco frecuente, cuyo diagnóstico se basa en la clínica y los hallazgos radiográficos de muñecas y antebrazos. Puede confirmarse por análisis moleculares. En la medida que el traumatólogo identifique y caracterice estos hallazgos podrá alertar a los médicos que solicitan los estudios sobre su importancia genética.



Serie radiológica donde se observa la deformidad típica de la muñeca de Madelung

BIBLIOGRAFÍA
1. Leri A, Weill J. Une affection congenitale et symetrique du development osseuse: la dyschondrosteose. Bull Soc Med Hop. 1929;53:1491—4.
2. Spranger JW, Brill P, Poznanski A. Bone dysplasias. An atlas of genetic disorders of skeletal development. 2.a ed. Nueva York: Oxford University Press; 2001.
3. Leka S, Kitsiou-Tzeli S, Kalpini-Mavrou A, Ikanavakis E. Short stature and dysmorphology associated with defects in the SHOX Gene. Hormones. 2006;5:107—18.