

| <b>Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen</b> |  |
|--|--|
| ORPHA:239 / CIE-10: Q77.7                  |  |
| <b>Definición de la enfermedad</b>         | <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Prevalencia: &lt;1 / 1 000 000</i></li> <li>• <i>Herencia: Autosómico recesivo</i></li> <li>• <i>Edad de inicio o aparición: Infancia</i></li> </ul> <p>Es una displasia ósea primaria genética poco frecuente del grupo de las displasias espondilo-epi-metafisarias (SEMD, por sus siglas en inglés) caracterizada por talla baja grave progresiva de tronco corto, esternón protuberante, microcefalia, discapacidad intelectual y hallazgos radiológicos patognomónicos (platispondilia generalizada con placas terminales de doble joroba, cabezas femorales de osificación irregular, proceso odontoide hipoplásico y crestas ilíacas "en encaje").</p>  |
| <b>Epidemiología</b>                       | Hasta la fecha se han descrito aproximadamente 100 casos en todo el mundo.   |
| <b>Descripción clínica</b>                 | Clínicamente, la enfermedad de Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) está caracterizada por talla baja grave progresiva con tronco corto, esternón protuberante, acortamiento rizomélico de las extremidades, microcefalia posnatal con dismorfia facial, cara tosca y discapacidad intelectual de moderada a grave. Las mediciones antropométricas al nacer son típicamente normales y, clínicamente, los pacientes presentan talla baja dentro de los primeros dos años de vida junto con la aparición progresiva de deformidades esqueléticas del tórax, la columna vertebral, la pelvis, las manos y las rodillas. Las complicaciones ortopédicas generalmente ocurren durante la infancia de manera casi constante, incluyendo subluxación bilateral de cadera, deformidades de las rodillas, lordosis lumbar, escoliosis y cifosis torácica. Las características radiológicas incluyen cuerpos vertebrales |

|                                |   |
|--------------------------------|---|
|                                | <p>progresivamente aplanados (platispondilia) con una forma de doble joroba claramente visible a los 3-4 años de edad, columna desalineada, irregularidades metafisarias, deslizamiento lateral de las epífisis femorales y pelvis pequeña con crestas ilíacas engrosadas y festoneadas. Este aspecto específico de las crestas ilíacas se hace claramente visible alrededor de los 4 años de edad, se incrementa durante la adolescencia y persiste hasta la edad adulta. Las manos son generalmente cortas y anchas con huesos metacarpianos y falanges de forma irregular.</p> |
| <b>Etiología</b>               | <p>La enfermedad está causada por mutaciones en el gen <i>DYM</i> (18q21.1). La gran mayoría de mutaciones identificadas en el gen predicen una pérdida de función de su producto. <i>DYM</i> se expresa en la mayoría de los tejidos y codifica la dimeclina, una proteína que interactúa con las membranas del aparato de Golgi y juega un papel en la regulación de la homeostasis del aparato de Golgi y el tráfico de membranas.</p>   |
| <b>Métodos diagnósticos</b>    | <p>El diagnóstico se basa en la evidencia radiológica de platispondilia con joroba vertebral doble, displasia epifisaria y metafisaria y crestas ilíacas festoneadas</p>  |
| <b>Diagnóstico diferencial</b> | <p>El diagnóstico diferencial incluye el síndrome de Smith-McCort, que se presenta con las mismas características clínicas y radiológicas que la DMC pero sin deficiencia intelectual, y la mucopolisacaridosis tipo 4, que es clínicamente similar pero tiene signos radiológicos y enzimáticos específicos.</p>   |
| <b>Consejo genético</b>        | <p>La transmisión es autosómica recesiva. Existe un riesgo del 25% de transmisión de la enfermedad a la descendencia cuando ambos progenitores son portadores no afectados.</p>   |

|   |  |
|---|--|
| <p><b>Manejo y tratamiento</b></p>  | <p>El manejo requiere un enfoque multidisciplinar y un seguimiento a largo plazo ya que la enfermedad es progresiva. La cirugía ortopédica preventiva o correctiva puede ser una opción para tratar las deformidades de las extremidades inferiores. Sin embargo, debido a la mala calidad del tejido óseo, se prefiere optar por la cirugía mínimamente invasiva, como el crecimiento guiado.</p> |
| <p><b>Pronóstico</b></p>  | <p>La enfermedad suele progresar hacia complicaciones ortopédicas que pueden incluir lordosis lumbar, cifosis torácica, luxación de cadera, deformidad de las rodillas y compresión de la médula espinal secundaria a inestabilidad del eje atlas.</p>   |
| <p>Revisores expertos: Dr. Vincent EL GHOUZZI - Última actualización: Enero 2020<br/>         Fuente: <a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&amp;Expert=239#:~:text=Cl%C3%ADnicamente%2C%20la%20enfermedad%20de%20Dyggve,intelectual%20de%20moderada%20a%20grave.">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&amp;Expert=239#:~:text=Cl%C3%ADnicamente%2C%20la%20enfermedad%20de%20Dyggve,intelectual%20de%20moderada%20a%20grave.</a></p> |  |