

¿Justifica la corta esperanza de vida una abstención terapéutica? Condrodisplasia punctata rizomélica (RCDP), a propósito del caso con mayor supervivencia documentado.

González Menocal, Alfonso¹; Egea Gámez, Rosa María²; Galán Olleros, María²; González Díaz, Rafael²
Hospital Universitario Infanta Elena¹
Hospital Universitario Infantil Niño Jesús²
Madrid



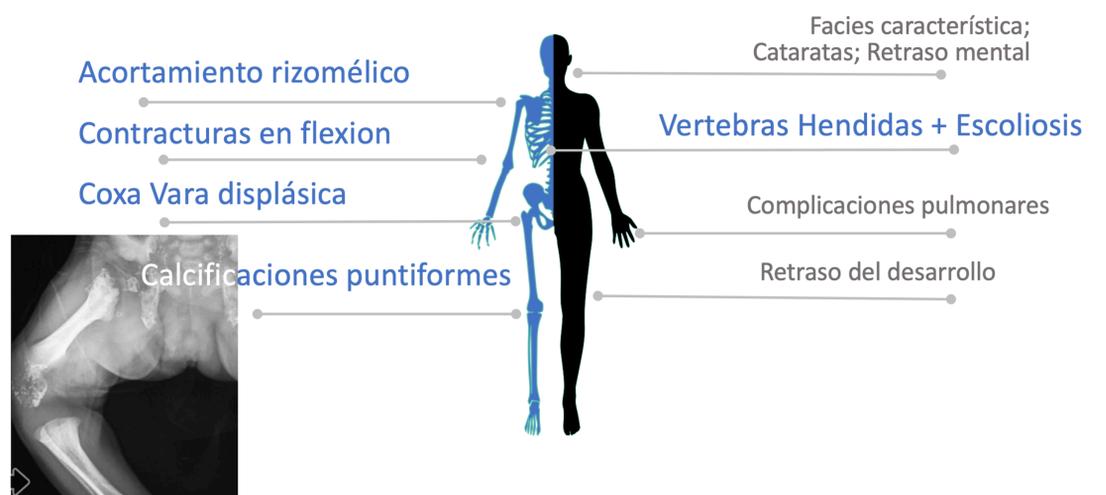
INTRODUCCIÓN

La condrodisplasia Punctata Rizomélica (RCPD) es una enfermedad que afecta a 1/100.000 recién nacidos vivos.

Es una displasia osea primaria congénita: enfermedad perioxosomal gen **PEX 7**

Sólo el 50% de los pacientes alcanza edad escolar (presenta una corta esperanza de vida)

Presenta un fenotipo concreto y afectación multisistémica a diferentes niveles



MATERIAL Y MÉTODOS



Presentamos el caso de una niña de **11a** derivada a nuestro centro con diagnóstico de RCPD para valoración de una **escoliosis de rápida evolución**.

Presenta en la exploración un evidente desequilibrio sagital y coronal

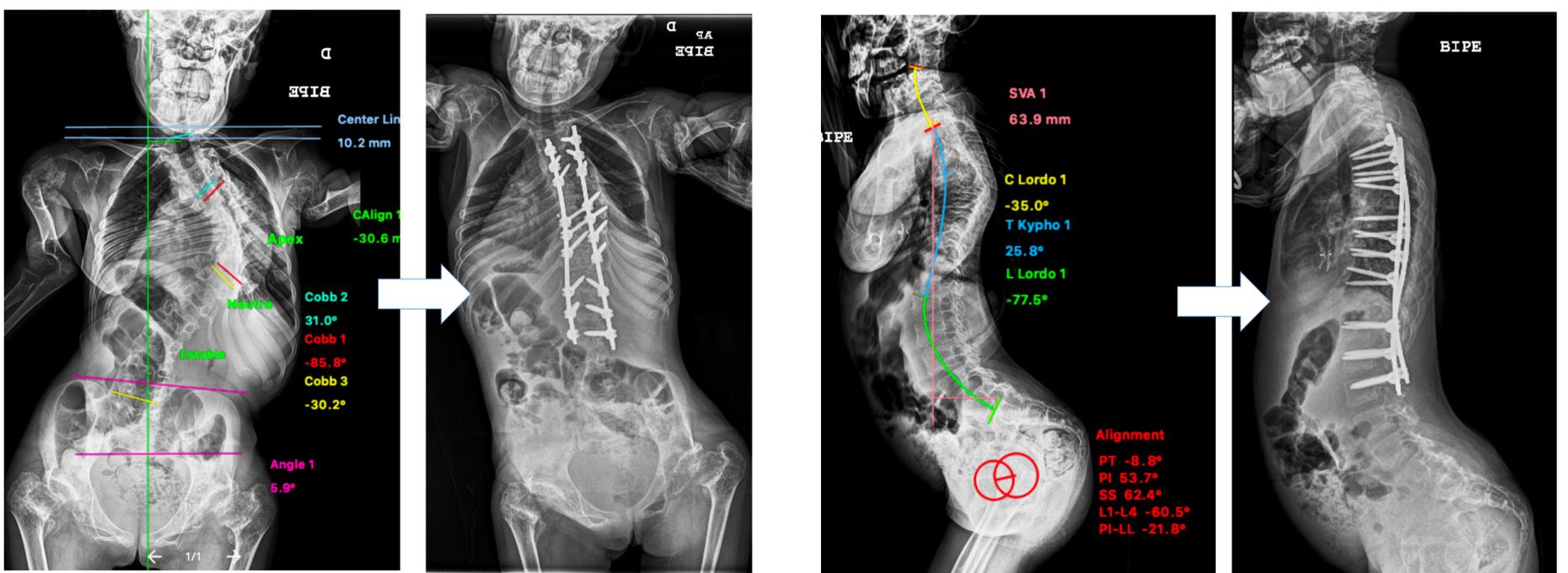
Se realiza el laboratorio de la marcha con los hallazgos de la derecha, y se realiza una evaluación **multidisciplinar** donde se decide conjuntamente el tratamiento quirúrgico de la deformidad

- Curva principal torácica T4-T11 **85,8°**
- Desequilibrio coronal y sagital
- C-EOS= **11 S3NP¹**

Laboratorio de la marcha

- Marcha agachada. DAFO bilateral
- Flexo caderas 45° bilateral
- Flexo rodillas y tobillos
- Gran anteversión pélvica

RESULTADOS



Se llevó a cabo un **doble abordaje** de la deformidad: 1) **anterior** mediante mini-toracotomía y fusión anterior con aporte de injerto autólogo de costilla a nivel del ápex; 2) **posterior** con corrección de la deformidad mediante instrumentación y artrodesis T3-L4. Se consiguió una corrección de la deformidad coronal y sagital, mejoría del patrón de la marcha y de la fatiga así como mejora de los parámetros respiratorios espirométricos (FVC 59%-> 66% y FEV1 55%-> 71%).

CONCLUSIÓN

La RCDP es una enfermedad con una corta esperanza de vida, y estas patologías suponen un reto terapéutico. El manejo multidisciplinar es fundamental a la hora de indicar la cirugía del raquis en estos pacientes, dado EL alto índice de complicaciones asociadas. Es importante intentar que sea una cirugía única y definitiva. La supervivencia de muchas enfermedades está aumentando por lo que **no hay que desestimar el potencial beneficio de una cirugía para mejorar la calidad de vida de estos pacientes**.