Copyright © The Journal of Bone and Joint Surgery, Inc. Todos los derechos reservados. Para obtener permiso para volver a utilizar este artículo en forma parcial o total, contáctese con rights@jbjs.org.

Esta traducción ha sido provista por terceras partes. El texto fuente incluye terminología médica que puede ser difícil de traducir con exactitud. Si tiene alguna pregunta relacionada con la exactitud de la información contenida en la traducción, por favor refiérase a la versión en inglés, que es el texto oficial, en www.jbjs.org o en su versión impresa. Si detecta problemas o errores en esta traducción, por favor contáctese con The Journal en mail@jbjs.org.

Reseña sobre conceptos actuales
Protrusión acetabular en el síndrome de Marfan

Historia, Diagnóstico y Tratamiento

por Samuel Van de Velde, MD, Ramona Fillman, MHA, PT y Suzanne Yandow, MD

Investigación realizada en el Hospital Pediátrico Shiners, Honolulu, Honolulu, Hawaii

- El síndrome de Marfan es un trastorno autosómico dominante del tejido conectivo con manifestaciones oculares, óseas y cardiovasculares.
- La protrusión acetabular es un criterio diagnóstico de síndrome de Marfan.
- La protrusión acetabular prolongada puede ocasionar alteraciones osteoartríticas secundarias en la articulación de la cadera.
- Los criterios radiográficos de protrusión acetabular incluyen una línea acetabular en posición anormal, un ángulo centro-borde de Wiberg de más de 40º y el cruce de la imagen en lágrima por la línea ilioisquiática.
- En un paciente de esqueleto inmaduro con síndrome de Marfan, en el cual el cartílago de crecimiento trirradiado del acetábulo aún está abierto, el cierre de este cartílago puede interrumpir y disminuir la evolución de la deformidad. En pacientes mayores, la osteotomía intertrocantérea en valgo y finalmente la artroplastia total de cadera son los únicos métodos disponibles para la correción de la protrusión acetabular.

La protrusión acetabular intrapélvica, una deformidad de la articulación de la cadera donde la pared medial del acetábulo invade la cavidad pélvica con un desplazamiento medial asociado de la cabeza femoral, es causada por una serie de factores. La etiología de la deformidad incluye trastornos neoplásicos idiopáticos primarios o secundarios, infecciosos, metabólicos, inflamatorios, traumáticos y genéticos[1].

No fue hasta 1978 que la protrusión acetabular se sumó a las manifestaciones del síndrome de Marfan. Höhle[2] descubrió una protrusión acetabular en dos de sus pacientes con aracnodactilia, tórax en quilla, ectopia del cristalino y una incidencia familiar de protrusión acetabular, todas ellas manifestaciones clínicas del síndrome de Marfan. Sin embargo, Höhle expresó que "la etiología y la patogénesis de una protrusión acetabular idiopática no están aún explicadas en todos sus aspectos", y no asoció el síndrome de Marfan con el desarrollo de la protrusión acetabular. Ese mismo año, Steel[3] informó siete casos de protrusión acetabular, cinco de ellos en pacientes que presentaban todas las manifestaciones clínicas del síndrome de Marfan. Dos años más tarde, en 1980, Steel[4] comunicó cuarenta y seis casos de síndrome de Marfan y llegó a la conclusión de que la protrusión acetabular era un hallazgo constante en ese trastorno, siendo frecuentemente muy severa y estando asociada con escoliosis. Wenger y otros confirmaron este hallazgo[5] y sugirieron que la protrusión acetabular puede estar relacionada con los mismos tejidos mesenquimáticos anormales que predisponen a los pacientes a desarrollar

escoliosis.

Síndrome de Marfan

En 1896 fue presentado el caso de una niña de cinco años y medio en la Société Médicale des Hôpitaux en París por Antoine Marfan[6], un pediatra francés. Se informó que la niña tenía atrofia muscular y una elongación "importante" de los huesos, perfectamente simétrica y muy notable en las manos (Fig 1). Los dedos estaban flexionados por contracturas fibrosas con una apariencia similar a la de las patas de una araña (*aracnodactilia*, como llamó Achard[7] a esta deformidad). Marfan usó el nombre de *dolicostenomelia,* que en griego significa miembros largos y delgados. Cuando la paciente llegó a los once años de edad ya había desarrollado escoliosis, cifosis y una deformidad del tórax en forma de embudo[8]. Sobre la base de la rigidez articular y los antecedentes familiares de convulsiones, cataratas congénitas y un aborto en el primer trimestre, un análisis posterior sugirió que la paciente probablemente tenía una deficiencia de cistationina sintetasa, que es un trastorno bioquímico que provoca la homocistinuria[9], el principal diagnóstico diferencial del síndrome de Marfan.

Etiología

Weve[10] reconoció la herencia autosómica dominante del síndrome, con una alta penetrancia pero con una expresión variable, y sugirió que la causa básica del síndrome de Marfan era un defecto de los tejidos derivados del mesodermo embrionario. Nombró al síndrome *distrofia mesodérmica congénita, del tipo Marfanis.* McKusick[11] catalogó al síndrome de Marfan como un "trastorno hereditario del tejido conectivo".

Desde la detección de una mutación en el gen que codifica la proteína microfibrilar fibrilina-1 (FBN-1), mapeada en 15q21[12], fueron halladas más de 550 mutaciones diferentes a lo largo del gen que causan el síndrome de Marfan. Debido a una extensa variación en las poblaciones de pacientes y las limitaciones de las técnicas de estudio, la incapacidad de detectar estas mutaciones en la FBN-1 no excluye el diagnóstico de síndrome de Marfan en personas que cumplen los criterios clínicos[14]. Recientemente, se asociaron con el síndrome de Marfan mutaciones en el gen que codifica el receptor 2 del factor transformador de crecimiento-β (TGFBR2).

Manifestaciones clínicas

Durante el siglo XX, se añadieron otras características del síndrome de Marfan para completar la lista de los criterios clínicos necesarios para el diagnóstico del síndrome.

La ectopia del cristalino fue descrita por primera vez por Williams en 1876[16] en dos hermanos altos y con articulaciones laxas, y se la asoció con el síndrome de Marfan en 1914[17]. Esta anormalidad ocular apareció en el 60% de 160 pacientes con síndrome de Marfan[18], siendo habitualmente bilateral y con los cristalinos desplazados superotemporalmente. (En la homocistinuria, los cristalinos subluxados se mantienen hacia abajo). Siempre que se sospeche síndrome de Marfan, el paciente debe ser evaluado con un examen con lámpara de hendidura con las pupilas en midriasis para hallar la ectopia del cristalino, con una queratrometría para medir la córnea anormalmente plana y con ultrasonido para medir la longitud axial aumentada del globo ocular, que contribuye a la miopía, un riesgo aumentado de desprendimiento de la retina y subluxación del cristalino.

Las manifestaciones cardiovasculares, que incluyen disección[19] y dilatación de la aorta ascendente[20] y prolapso de la válvula mitral[21], son responsables de casi todas las muertes precoces de pacientes con síndrome de Marfan. El uso rutinario de ecocardiografías para la detección de estas complicaciones cardiovasculares, junto con los avances terapéuticos recientes, incluyendo medicamentos betabloqueantes y cirugía cardiotorácica, han permitido a los pacientes con síndrome de Marfan tener una expectativa de vida casi normal[23].

La ectasia dural, un agrandamiento del conducto raquídeo habitualmente asintomático que casi siempre se localiza en la región lumbosacra, es una característica común del síndrome de Marfan[24]. Se requiere una tomografía axial computarizada o imágenes de resonancia magnética de la región lumbosacra para una adecuada evaluación.

La característica ósea más reconocible del síndrome de Marfan es la longitud aumentada de los miembros comparados con el tronco, con un índice de envergadura (distancia entre los extremos de los brazos extendidos en cruz) sobre la talla >1.05; este índice puede ser exagerado por la escoliosis que ocurre en al menos el 60% de los pacientes con síndrome de Marfan, que es generalmente dorsal y convexa hacia la derecha. Otras investigaciones revelan deformidades del tórax causadas por un excesivo crecimiento longitudinal de las costillas, con pectus excavatum (tórax en forma de embudo) hallado más frecuentemente que el pectus carinatum (tórax de paloma). Sin embargo, ambas deformaciones pueden estar presentes en un mismo paciente, y pueden cambiar

con el crecimiento[25]. La hipermovilidad de la articulación que ocasiona pie plano se presenta en forma frecuente pero tiene una especificidad diagnóstica reducida. En contraste, la reducción de la extensión de los codos como resultado de contracturas congénitas de las articulaciones es aceptada como una manifestación diagnóstica importante del síndrome de Marfan. Se sospecha aracnodactilia si el pulgar, en oposición máxima dentro de la mano cerrada, se proyecta más allá del borde cubital (signo del pulgar, Fig. 2) y las falanges distales del primero y quinto dedosde una mano se superponen cuando el paciente sujeta la muñeca de la otra mano (síntoma de la muñeca). Sin embargo, estas pruebas están sujetas a la interpretación del observador y pueden reflejar la laxitud longitudinal de la mano más que aracnodactilia.

Desde su reconocimiento por Steeel, muchos autores se han concentrado en la importancia de la protrusión acetabular en el síndrome de Marfan, que tiene una prevalencia del 31% (en veintiún pacientes[26]) y del 100% (en veintidós pacientes[27]). La deformidad fue aceptada para la inclusión en la International Nosology of Heritable Disorders of Connective Tissue[28] (Nosología Internacional de Trastornos Hereditarios del Tejido Conectivo) en Berlín como una manifestación diagnóstica del síndrome de Marfan, a pesar de que en ese momento fue considerada menos específica. Cuando De Paepe y otros[29] revisaron los criterios diagnósticos de síndrome de Marfan, debido a debilidades de la Nosología de Berlín acentuadas por la aparición de las pruebas moleculares, incluyeron la protrusión acetabular en la lista de los criterios óseos mayores para el diagnóstico del trastorno. Los criterios revisados, que incluyen una combinación de manifestaciones mayores y menores en los diferentes sistemas orgánicos afectados así como también antecedentes familiares y genéticos, brindan los lineamientos para diagnosticar pacientes con síndrome de Marfan.

Diagnóstico de protrusión acetabular

Hallazgos clínicos

No es excesivo llamar a la protrusión acetabular una *deformidad silenciosa*[30], dado que permanece asintomática hasta que aparecen las alteraciones degenerativas e irritativas. Cuando la protrusión acetabular prolongada ocasiona alteraciones osteoartríticas secundarias (y esto puede no ocurrir por años), el paciente presenta un dolor inguinal progresivo relacionado con la actividad y rigidez[1]. El paciente o sus familiares pueden notar "marcha de pato"[31] y al paciente se le puede hacer imposible extender el miembro o agacharse. Se pueden presentar contacturas en flexión acompañadas de una inclinación hacia adelante de la pelvis. El paciente puede crear una así llamada espalda hundida (hiperlordosis de la columna lumbar) para compensar la inclinación pélvica. Finalmente, la deformidad avanzará hasta el punto en que todos los movimientos de la cadera se restrinjan y se le haga imposible caminar.

El examen físico de la articulación de la cadera demuestra una disminución en la amplitud de movimiento, especialmente limitación de la flexión y la abducción del fémur. Se puede hallar un signo de Trendelenburg positivo secundario al acortamiento del brazo de palanca de los aductores mecánicamente comprometidos. En casos graves, se puede hallar una tumefacción globular pélvica en la palpación abdominal, rectal o vaginal[32]. Esta tumefacción globular puede interferir con un parto vaginal normal, lo que hace inevitable una cesárea. Se informó una vez una indentación en la cabeza de un recién nacido debido a la protrusión acetabular materna[33], que desapareció a los pocos días. El punto final de la evolución de la protrusión acetabular es la detención del trocánter femoral en el margen lateral de la pelvis, lo que hace imposible una mayor migración.

Hallazgos radiográficos (Tabla I)

Las radiografías anteroposteriores seriadas estándar de la pelvis son esenciales para el diagnóstico y la evaluación de la gravedad y la progresión de la protrusión acetabular. Cuando es tan grave que el acetábulo, que se proyecta hacia el interior de la pelvis como una masa redondeada, globular y con forma de cúpula, se extiende hasta la articulación sacroilíaca y rodea el cuello femoral como una "formación vegetante dentada irregular"[32], el diagnóstico de protrusión acetabular es evidente. En los casos leves, puede ser difícil distinguir entre un acetábulo profundo fisiológico y una protrusión acetabular verdadera. Se han descrito varios métodos para identificar las protrusiones de los acetábulos.

En 1905, Köhler[34] analizó la existencia de la imagen en lágrima como una representación radiográfica del contorno y la integridad acetabular. La anatomía de la imagen en lágrima, vista en una radiografía anteroposterior de la pelvis, fue luego delineada con marcadores metálicos para indicar sus reparos sinusoidales. "El borde lateral de la imagen en lágrima pélvica, por lo tanto, está formado por la superficie cortical del tercio medio de la fosa acetabular comenzando por la superficie semilunar proximalmente y extendiéndose hasta la

escotadura cotiloidea en dirección inferior. La continuación hasta el agujero obturador marca la cara inferior de la estructura radiográfica. La cara medial de la imagen en lágrima está constituido por la superficie cortical en la pelvis verdadera donde existe un surco para los vasos y el nervio obturadores, continuando en el mismo plano hasta la línea arqueada inmediatamente posterior a la prominencia iliopectínea."[35] Alteraciones en el contorno de este reparo radiográfico en forma de U, particularmente del borde lateral "dinámico" en contraste con la línea medial estable[36] sugieren un proceso patológico.

Overgaard[37] concordó con Köhler en que la imagen en lágrima está alterada en la protrusión acetabular por migración medial de la pared lateral que ocasiona primero el cierre, luego el cruce y finalmente la inversión de la imagen en lágrima (Fig. 3).

Friedenberg[38] usó el ángulo centro-borde, introducido por Wiberg[39], como un parámetro del desarrollo acetabular o del grado de desplazamiento de la cabeza femoral, para así medir la protrusión hacia adentro de la cabeza femoral dentro del acetábulo profundizado. Wiberg notó que este ángulo, que está formado por una línea vertical trazada a través del centro de la cabeza femoral y una línea trazada desde el centro hasta el borde lateral del techo acetabular (Fig. 4), va de los 20º hasta los 46º en adultos normales, con un promedio de 36º. En los niños, un rango de 15º a 40º con un promedio de 30º (idéntico en ambos sexos) puede ser considerado normal, con un aumento en el ángulo hasta los quince años de edad[40]. Un ángulo mayor de 40º plantea la sospecha de un acetábulo profundo. El ángulo centro-borde es útil para controlar la progresión de la protrusión acetabular. Sin embargo, algunos autores han hallado que el ángulo centro-borde es poco confiable porque se modifica según el ángulo de incidencia del haz de rayos X y por el amplio espectro de valores de acuerdo al grupo etario[41].

La línea ilioisquiática (o línea de Köhler) - la vista tangencial de la cortical de la lámina cuadrada hasta su terminación en el surco del obturador, que se continúa como la rama cortical descendente posterior aguda del agujero obturaror (Fig 5) - es un indicador de la integridad de la lámina cuadrada cortical de la pelvis. El cruce de la línea acetabular medial con la línea ilioisquiática, de más de 3 mm en hombres, de más de 6 mm en mujeres[42], de más de 1 mm en niños y más de 3 mm en niñas[41], está considerado por algunos autores como el parámetro más confiable de protrusión acetabular, ya que no se modifica por la posición de la cabeza femoral ni por el ángulo de incidencia del haz de rayos X. Otros autores pensaron que este parámetro por sí solo no es preciso para determinar protrusiones acetabulares verdaderas, y concluyeron que el mejor indicador radiográfico individual de las protrusiones acetabulares es el cruce de la línea acetabular y la iliopectínea[26] , es decir la cresta cortical que forma el borde inferior de la pelvis mayor. De acuerdo con un estudio[26], el desplazamiento medial de la cabeza femoral respecto de la línea ilioisquiática es el parámetro menos confiable para determinar la protrusión acetabular, a pesar de haber sido utilizado por Hastings y Parker[43].

Schaap[44] halló sorprendente que en casi ninguno de sus pacientes el ángulo entre el cuello y la diáfisis del fémur era mayor a 120º (125º está generalmente aceptado como el ángulo normal), de manera que halló un grado leve de coxa vara en su estudio cuando esperaba observar coxa valga. Brailsford[45] atribuyó la coxa vara al hundimiento de la cabeza femoral en el acetábulo más profundo. También sugirió la existencia de hipertrofia del trocánter mayor.

Actualmente, la mayoría de los autores aceptan el diagnóstico de protrusión acetabular si así lo sugieren los hallazgos derivados de al menos dos de los métodos de medición. Alexander[46] no utilizó el ángulo centro-borde pero evaluó si el cruce de la imagen en lágrima y la cabeza femoral alcanzaba "la línea recta", con cierto subdiagnóstico como resultado. Wenger y otros[5], en su trabajo sobre protrusión acetabular en el síndrome de Marfan, usaron una combinación del ángulo centro-borde y el cruce de la imágen en lágrima por la cabeza femoral para establecer el diagnóstico. Kuhlman y otros[47] utilizaron el cruce de la línea ilioisquiática por la línea acetabular, el ángulo centro-borde y el cruce de la imagen en lágrima por la línea ilioisquiática o por la cabeza femoral como los criterios para el diagnóstico de protrusión acetabular. El diagnóstico era aceptado sólo si estaba presente el primer hallazgo y se cumplía al menos uno de los otros criterios.

Tratamiento de la protrusión acetabular

En los primeros informes se promovía el reposo en cama porque se creía que éste eliminaba la presión del fémur sobre un acetábulo ya debilitado[32]. El tratamiento no quirúrgico, en la forma de un estiramiento forzado con el paciente bajo anestesia y el peso-extensión en un marco de abducción, fue utilizado para superar las contracturas alrededor de la cadera [30]. Medidas paliativas, como la aplicación local de calor en forma de diatermia y la reeducación con movimientos activos, se emplearon en un intento de preservar el movimiento indoloro por períodos largos. A pesar de que el manejo no quirúrgico de la protrusión acetabular no puede detener la

evolución de los procesos que la causan, actualmente son recomendados ejercicios para mejorar la función de la cadera; sin embargo, se advierte a los pacientes que eviten el esfuerzo físico excesivo[48]. El estiramiento enérgico para disminuir la pérdida concomitante de la abducción de la cadera debido a la protrusión acetabular puede producir fractura por fatiga bilateral del cuello femoral[49] en pacientes con síndrome de Marfan.

En 1936, Smith-Petersen[50] informó el primer procedimiento quirúrgico para el tratamiento de la protrusión acetabular, es decir la acetabuloplastia. Mediante la resección de partes anteriores del margen acetabular y de la cabeza femoral, este procedimiento reseca las zonas de contacto óseo que impiden el libre movimiento de la cadera y causan irritación dentro de la articulación. También reseca una parte suficientemente grande de la sensible cápsula articular. Hoy en día están disponibles varias opciones quirúrgicas para detener la progresión de la enfermedad, aliviar el dolor y recuperar la función de la cadera. El tratamiento de elección depende de la edad.

Adultos mayores con protrusión acetabular y una artritis importante pueden ser tratados en forma efectiva con artroplastia total de cadera con injertos óseos no estructurales en la parte medial de la cavidad. Sotelo- Garza & Charnley[51] hallaron resultados muy satisfactorios en su estudio con 253 reemplazos totales de cadera en pacientes con protrusión acetabular. Las complicaciones inmediatas y tardías no fueron diferentes de las de aquellos pacientes con casos comunes de osteoartritis y artritis reumatoidea. Además, Sotelo-Garza & Charnley no hallaron diferencias notables entre los resultados de las artroplastias totales de cadera realizadas con injertos óseos y aquellas realizadas sólo con cemento. Sin embargo, en un informe posterior[52], los pacientes tratados sólo con cemento tuvieron la tasa más alta de aflojamiento del componente acetabular, que es la causa más común de fracaso a largo plazo de la artoplastia total de cadera. El agregado de un componente metálico posterior, junto al posicionamiento lateral de la prótesis, reduce el estrés responsable del aflojamiento[53]. El posicionamiento lateral (técnica Heywood[54]) está basado en el principio biomecánico de que, en la protrusión acetabular, la inclinación hacia arriba del techo acetabular aumenta la fuerza que impulsa la cabeza hacia el piso acetabular reblandecido (Fig. 6). Heywood sugirió que, para prevenir la migración hacia adentro del componente acetabular, la prótesis debe estar posicionada en forma lateral cerca del reborde acetabular. Él prefirió usar hueso vivo de la cabeza femoral en lugar de materiales sintéticos para injertar el piso acetabular para reforzar la pared medial del acetábulo. Injertos de hueso homólogos y autólogos, estabilizados por una prótesis metálica cuando sea necesario, parecen ser igualmente efectivos[56]. Ranawat & Zahn[57] recomendaron que el injerto óseo autólogo sea utilizado cuando la protrusión acetabular es mayor de 5 mm con una pared medial delgada pero intacta, y que sea reforzado con dispositivos de fijación adicionales cuando esté presente una pared medial extremadamente defectuosa. El método más ampliamente usado actualmente es el llenado del defecto con injertos morselizados seguido de la inserción de un componente acetabular metálico con un revestimiento poroso[58] para la reconstrucción acetabular. Para facilitar la luxación inicial de la cabeza femoral, a veces se requiere una osteotomía trocantérea o una osteotomía in situ del cuello femoral, para permitir la movilización del fémur, seguida de la resección de la cabeza femoral.

Desde la descripción original de la técnica por Pauwels[59], la osteotomía intertrocantérea en valgo se ha convertido en una alternativa a la artroplastia total de cadera, especialmente para un determinado grupo de pacientes menores de cuarenta años y con artritis mínima. Dependiendo de la cantidad de aducción prequirúrgica, una corrección en valgo de 20º a 30º reduce el vector transversal de las fuerzas que actúan sobre la articulación de la cadera, impulsando la cabeza femoral hacia el acetábulo, lo que origina un alivio del dolor a largo plazo y una recuperación de la función. Además, una osteotomía intratrocantérea en valgo puede demorar la necesidad de una artroplastia total de cadera por una década o más sin afectar en forma negativa la posibilidad de realizar posteriormente una artroplastia[1].

En 1978, Steel[3] no sólo relacionó el síndrome de Marfan con la protrusión acetabular sino que también, basado en los efectos observados del cierre traumático del cartílago de crecimiento trirradiado en la pelvis en crecimiento y del cierre quirúrgico de este cartílago de crecimiento en animales en desarrollo, propuso el cierre quirúrgico del cartílago de crecimiento trirradiado para revertir o detener la evolución de la protrusión acetabular. Para evitar la invasión de lo que Steel denominó cartílago articular *papiráceo* del acetábulo en la confluencia de las tres ramas, se curetea el cartílago de crecimiento en el área púbica, en el reborde vertical y a cada lado de cada rama; se introduce en el hueso un pequeño injerto cortical tomado de la cresta ilíaca para tender un puente entre las tres ramas del cartílago de crecimiento. Esta intervención quirúrgica se debe reservar para los niños con síndrome de Marfan entre ocho y diez años de edad con una evolución comprobada de la profundización acetabular.

La pregunta que surge ahora es cuándo operar a un paciente con síndrome de Marfan al que se le ha

diagnosticado protrusión acetabular. ¿La operación de un paciente con síndrome de Marfan está indicada en el momento en que se detecta en una radiografía la protrusión acetabular? ¿Es más recomendable operar sólo cuando se verifique la evolución en radiografías seriadas o se la espera en base a antecedentes familiares de protrusión sintomática? ¿O, finalmente, debería realizarse una operación sólo cuando la deformidad se ha transformado en sintomática?

Fast y otros[60] sugirieron posponer el tratamiento quirúrgico hasta que los síntomas de la cadera imposibiliten una mayor dilación de la cirugía. Además del examen radiográfico, se debe realizar un buen examen físico y una buena evaluación de los síntomas clínicos para predecir la necesidad de una intervención quirúrgica[1]. Yule y otros[61] sugirieron que para evitar la irradiación innecesaria, el examen radiográfico no debe realizarse en forma rutinaria sino que sólo se debe indicar si la identificación de la protrusión acetabular cambiarse el diagnóstico final de síndrome de Marfan. Steel[27] describió la indicación para esta técnica quirúrgica como siendo "un diagnóstico florido de SMF entre las edades de 8 y 10 años con antecedentes familiares de protrusión y evolución de los CEA, colapso de la imagen en lágrima y síntomas en la cadera". Finalmente, como mencionamos anteriormente[62], creemos que el cierre del cartílago trirradiado está indicado en pacientes con síndrome de Marfan cuando el cartílago trirradiado aún se encuentra abierto y la protrusión acetabular parece evolucionar aun si el paciente no tiene síntomas en la cadera ni limitación del movimiento. Esta intervención temprana puede evitar la pérdida inevitable de movilidad y el dolor futuro causado por la osteoartritis en estos pacientes con síndrome de Marfan, cuidadosamente seleccionados. Es razonable realizar un procedimiento simple y temprano para detener o revertir la protrusión acetabular, en lugar de esperar su evolución, que exigirá procedimientos más complejos en el futuro.

Samuel Van de Velde, MD
University Hospital Pellenberg, Weligerveld 1, 3212 Pellenberg, Belgium. Dirección de correo electrónico: samuel.vandevelde@student.kuleuven.ac.be

Ramona Fillman, MHA, PT
Suzanne Yandow, MD
Shriners Hospitals for Children, Honolulu, 1310 Punahou Street, Honolulu, HI 96826-1099

Los autores no recibieron subsidios ni fondos externos para apoyar sus investigaciones o para la preparación de este manuscrito. No recibieron pagos u otros beneficios, compromisos o acuerdos para recibir beneficios de entidades comerciales. Ninguna entidad comercial pagó, envió o acordó pagar o enviar ningún beneficio a ningún fondo de investigación, fundación, institución educativa u otra organización de caridad o sin fines de lucro a los cuales los autores estén afiliados o asociados.

doi:10.2106/JBJS.E.00567

Referencias

1.

McBride MT, Muldoon MP, Santore RF, Trousdale RT, Wenger DR. Protrusio acetabuli: diagnosis and treatment. J Am Acad Orthop Surg. 2001;9:79-88.

2.

Höhle B. [Familial occurrence of protrusion acetabuli]. Beitr Orthop Traumatol. 1978;25:261-5. German.

3.

Steel HH. Protrusio acetabuli—a surgical approach to arresting the problem by closure of the triradiate epiphysis. Orthop Trans. 1978;2:47.

4.

Steel HH. Protrusio acetabuli—its occurrence as a constant in Marfan's syndrome and a surgical approach to the problem by closure of the triradiate epiphysis. Orthop Trans. 1980;4:353.

5.

Wenger DR, Ditkoff TJ, Herring JA, Mauldin DM. Protrusio acetabuli in Marfan's syndrome. Clin Orthop Relat Res. 1980;147:134-8.

6.

Marfan AB. Un cas de déformation congénitale des quatre membres, plus prononcée aux extrémités, caractérisée par l'allongement des os avec un certain degré d'amincissement. Bull Mêm Soc Méd Hôp Paris. 1896;13:220-7.

7.

Achard C. Arachnodactylie. Bull Mêm Soc Méd Hôp Paris. 1902;19:834-43.

8.

Mery H, Babonneix L. Un cas de déformation congénitale des quatre membres. Hyperchondroplasie. Bull Mêm Soc Méd Hôp Paris. 1902;19:671-6.

9.

Bianchine JW. The Marfan syndrome revisited. J Pediatr. 1971;79:717-8.

10.

Weve H. Über arachnodaktylie. Arch Augenheilkd. 1931;104:1-46.

11.

McKusick VA. The cardiovascular aspects of Marfan's syndrome: a heritable disorder of connective tissue. Circulation. 1955;11:321-42.

12.

Dietz HC, Cutting GR, Pyeritz RE, Maslen CL, Sakai LY, Corson GM, Puffenberger EG, Hamosh A, Nanthakumar EJ, Curristin SM, Stetten G, Meyers DA, Francomano CA. Marfan syndrome caused by a recurrent de novo missense mutation in the fibrillin gene. Nature. 1991;352:337-9.

13.

Robinson PN, Booms P, Katzke S, Ladewig M, Neumann L, Palz M, Pregla R, Tiecke F, Rosenberg T. Mutations of FBN1 and genotype-phenotype correlations in Marfan syndrome and related fibrillinopathies. Hum Mutat. 2002;20:153-61.

14.

Loeys B, De Backer J, Van Acker P, Wettinck K, Pals G, Nuytinck L, Coucke P, De Paepe A. Comprehensive molecular screening of the FBN1 gene favors locus homogeneity of classical Marfan syndrome. Hum Mutat. 2004;24:140-6.

15.

Mizuguchi T, Collod-Beroud G, Akiyama T, Abifadel M, Harada N, Morisaki T, Allard D, Varret M, Claustres M, Morisaki H, Ihara M, Kinoshita A, Yoshiura K, Junien C, Kajii T, Jondeau G, Ohta T, Kishino T, Furukawa Y, Nakamura Y, Niikawa N, Boileau C, Matsumoto N. Heterozygous TGFBR2 mutations in Marfan syndrome. Nat Genet. 2004;36:855-60.

16.

Williams E. Rare cases, with practical remarks. Trans Am Ophthalmol Soc. 1876;2:20.

17.

Börger F. Über zwei falle von arachnodactylie. Z Kinderheilkd. 1914;12:161-84.

18.

Maumenee IH. The eye in the Marfan syndrome. Trans Am Ophthalmol Soc. 1981;79:684-733.

19.

Etter LE, Glover LP. Arachnodactyly complicated by dislocated lens and death from rupture of dissecting aneurysm of aorta. JAMA. 1943;123:88-9.

20.

Baer RW, Taussig HB, Oppenheimer EH. Congenital aneurysmal dilatation of the aorta associated with arachnodactyly. Bull J Hopk Hosp. 1943;72:309-31.

21.

Brown OR, DeMots H, Kloster FE, Roberts A, Menashe VD, Beals RK. Aortic root dilatation and mitral valve prolapse in Marfan's syndrome: an echocardiographic study. Circulation. 1975;52:651-7.

22.

Murdoch JL, Walker BA, Halpern BL, Kuzma JW, McKusick VA. Life expectancy and causes of death in the Marfan syndrome. N Engl J Med. 1972;286:804-8.

23.

Shores J, Berger KR, Murphy EA, Pyeritz RE. Progression of aortic dilatation and the benefit of long-term beta-adrenergic blockade in Marfan's syndrome. N Engl J Med. 1994;330:1335-41.

24.

Pyeritz RE, Fishman EK, Bernhardt BA, Siegelman SS. Dural ectasia is a common feature of the Marfan syndrome. Am J Hum Genet. 1988;43:726-32.

25.

Pyeritz RE, McKusick VA. The Marfan syndrome: diagnosis and management. N Engl J Med. 1979;300:772-7.

26.

Do T, Giampietro PF, Burke SW, Davis JG, Raggio C, Schneider R, Boachie-Adjei O, Brill P. The incidence of protrusio acetabuli in Marfan's syndrome and its relationship to bone mineral density. J Pediatr Orthop. 2000;20:718-21.

27.

Steel HH. Protrusio acetabuli: its occurrence in the completely expressed Marfan syndrome and its musculoskeletal component and a procedure to arrest the course of protrusion in the growing pelvis. J Pediatr Orthop. 1996;16:704-18.

28.

Beighton P, de Paepe A, Danks D, Finidori G, Gedde-Dahl T, Goodman R, Hall JG, Hollister DW, Horton W, McKusick VA, Opitz JM, Pope FM, Pyeritz RE, Rimoin DL, Sillence D, Spranger JW, Thompson E, Tsipouras P, Viljoen D, Winship I, Young I, Reynolds JF. International Nosology of Heritable Disorders of Connective Tissue, Berlin, 1986. Am J Med Genet. 1988;29:581-94.

29.

De Paepe A, Devereux RB, Dietz HC, Hennekam RC, Pyeritz RE. Revised diagnostic criteria for the Marfan syndrome. Am J Med Genet. 1996;62:417-26.

30.

Gilmour J. Adolescent deformities of the acetabulum: an investigation into the nature of protrusio acetabuli. Br J Surg. 1939;26:670-99.

31.

Doub HP. Intrapelvic protrusion of the acetabulum. Radiology. 1929;12:369- 76.

32.

Pomeranz MM. Intrapelvic protrusion of the acetabulum (Otto pelvis). J Bone Joint Surg. 1932;14:663-86.

33.

Benda R. Beitrag zur kasuistik und pathogenese der coxitischen pfannenprotrusion. Arch f Gynäk. 1926;CXXIX,186.

34.

Köhler A. Archiv und atlas der normalen und pathologischen anatomie in typischen röntgenbildern. Hamburg: Lucas Gräfe, and Sillem; 1905. p 17.

35.

Vare VB Jr. The anatomy of the pelvic tear figure. J Bone Joint Surg Am. 1952;34:167-9.

36.

Kahle WK, Coleman SS. The value of the acetabular teardrop figure in assessing pediatric hip disorders. J Pediatr Orthop. 1992;12:586-91.

37.

Overgaard K. Otto's disease and other forms of protrusio acetabuli. Acta Radiol. 1935;16:390-410.

38.

Friedenberg ZB. Protrusio acetabuli in childhood. J Bone Joint Surg Am. 1963;45:373-8.

39.

Wiberg G. Studies on dysplastic acetabula and congenital subluxation of the hip joint. With special reference to the complication of osteoarthritis. Acta Chir Scand. 1939;83 Suppl 58:5-135.

40.

Fredensborg N. The CE angle of normal hips. Acta Orthop Scand. 1976;47:403-5.

41.

Gusis SE, Babini JC, Garay SM, Garcia Morteo OG, Maldonado Cocco JA. Evaluation of the measurement methods for protrusio acetabuli in normal children. Skeletal Radiol. 1990;19:279-82.

42.

Armbuster TG, Guerra J Jr, Resnick D, Goergen TG, Feingold ML, Niwayama G, Danzig LA. The adult hip: an anatomic study. Part 1: the bony landmarks. Radiology. 1978;128:1-10.

43.

Hastings DE, Parker SM. Protrusio acetabuli in rheumatoid arthritis. Clin Orthop Relat Res. 1975;108:76-83.

44.

Schaap C. Intrapelvic protrusion of the acetabulum. J Bone Joint Surg. 1934;16:811-5.

45.

Brailsford JF. Bilateral protrusio acetabuli: a progressive deformity from infancy. J Int Coll Surg. 1953;19:555-67.

46.

Alexander C. The aetiology of primary protrusio acetabuli. Br J Radiol. 1965;38:567-80.

47.

Kuhlman JE, Scott WW Jr, Fishman EK, Pyeritz RE, Siegelman SS. Acetabular protrusion in the Marfan syndrome. Radiology. 1987;164:415-7.

48.

Ventruto V, Stabile M, Cavaliere ML, Pagano L, Fioretti G, Celona A. Primary protrusio acetabuli in four generations of an Italian family. J Med Genet.

1980;17:404-5.

49.

Kharrazi FD, Rodgers WB, Coran DL, Kasser JR, Hall JE. Protrusio acetabuli and bilateral basicervical femoral neck fractures in a patient with Marfan syndrome. Am J Orthop. 1997;26:689-91.

50.

Smith-Petersen MN. Treatment of malum coxae senilis, old slipped upper femoral epiphysis, intrapelvic protrusion of the acetabulum, and coxa plana by means of acetabuloplasty. J Bone Joint Surg. 1936;18:869-80.

51.

Sotelo-Garza A, Charnley J. The results of Charnley arthroplasty of the hip performed for protrusio acetabuli. Clin Orthop Relat Res. 1978;132:12-8.

52.

Bayley JC, Christie MJ, Ewald FC, Kelley K. Long-term results of total hip arthroplasty in protrusio acetabuli. J Arthroplasty. 1987;2:275-9.

53.

Crowninshield RD, Brand RA, Pedersen DR. A stress analysis of acetabular reconstruction in protrusio acetabuli. J Bone Joint Surg Am. 1983;65:495-9.

54.

Heywood AW. Arthroplasty with a solid bone graft for protrusio acetabuli. J Bone Joint Surg Br. 1980;62:332-6.

55.

Fisher O. Der Gang des Menschen. Abhande Math Phys Cl König Wissenschaften. 1899;25:1-163.

56.

McCollum DE, Nunley JA, Harrelson JM. Bone-grafting in total hip replacement for acetabular protrusion. J Bone Joint Surg Am. 1980;62:1065-73.

57.

Ranawat CS, Zahn MG. Role of bone grafting in correction of protrusio acetabuli by total hip arthroplasty. J Arthroplasty. 1986;1:131-7.

58.

Benjamin J, Thomas M, Szivek J. The ability of various acetabular components to resist protrusio migration. Orthopedics. 1997;20:307-10.

59.

Pauwels F, editor. Biomechanics of the normal and diseased hip: theoretical foundation, technique, and results of treatment: an atlas. Furlong RJ, Maquet P, translators. New York: Springer; 1976. p 129-69.

60.

Fast A, Otremsky Y, Pollack D, Floman Y. Protrusio acetabuli in Marfan's syndrome: report on two patients. J Rheumatol. 1984;11:549-51.

61.

Yule SR, Hobson EE, Dean JC, Gilbert FJ. Protrusio acetabuli in Marfan's syndrome. Clin Radiol. 1999;54:95-7.

62.

Van de Velde S, Fillman R, Yandow S. Protrusio acetabuli in Marfan syndrome: indication for surgery in skeletally immature Marfan patients. J Pediatr Orthop. 2005;25:603-6

TABLA I Parámetros radiográficos en la protrusión acetabular

Cruce de la imagen en lágrima
Ángulo centro-borde de más de 40º
Cruce de la línea ilioisquiática por la línea acetabular de 3mm medialmente en hombres, >1mm en niños, >6mm en mujeres, >3 mm en niñas
Cruce de la línea iliopectínea por la línea acetabular

Fig. 1

Fotografía de las manos de un paciente con síndrome de Marfan.



Fig. 2

El síntoma del pulgar es positivo si el pulgar, en oposición máxima dentro de la mano cerrada, se proyecta más allá del borde cubital.



Fig. 3

Cambios radiográficos de la figura de la imagen en lágrima en la protrusión acetabular[34,37] A = abierta, B = cerrada, C = cruzada, y D = invertida.

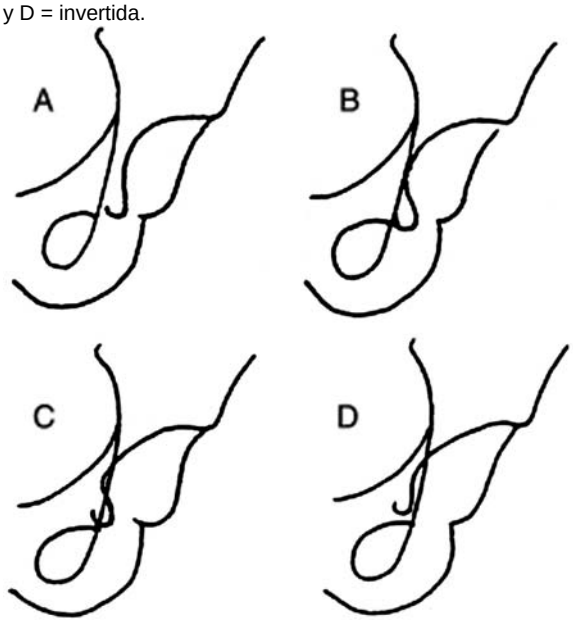


Fig. 4

El ángulo centro-borde se forma mediante una línea vertical trazada a través del centro de la cabeza femoral y una línea trazada desde el centro hasta el borde lateral del techo acetabular. Un rango de 20º a 46º con un promedio de 36º se considera normal en adultos y un rango de 15º a 40º con un promedio de 30º se considera normal en niños. En este paciente con síndrome de Marfan, el ángulo centro-borde mide 63º.

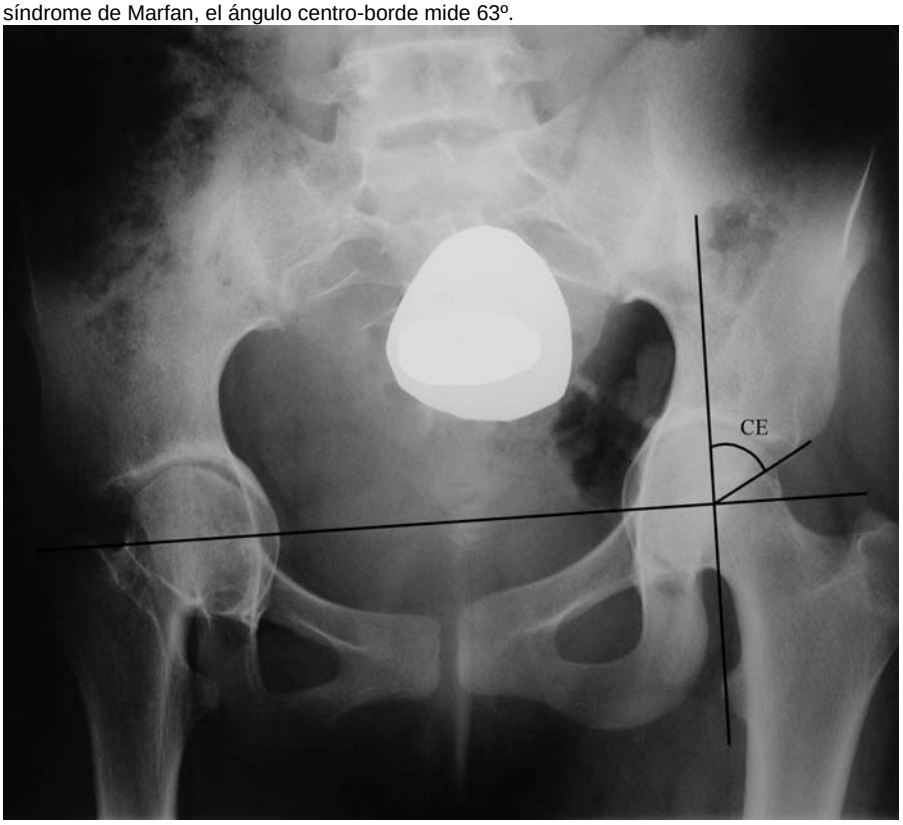


Fig. 5

Cruce de la línea ilioisquiática (A) por la línea acetabular (B) e imagen en lágrima



Fig. 6

Principios biomecánicos de la articulación de la cadera. La fuerza R sobre la cabeza femoral puede resolverse en la fuerza Q que impulsa la cabeza hacia el piso acetabular y la fuerza L que causa la migración hacia arriba (basado en los cálculos de Fisher[55]).

